



PERFIL CLÍNICO E EPIDEMIOLÓGICO DE PACIENTES COM ACONDROPLASIA EM CAMPINA GRANDE – PARAÍBA

Diego Arley Gomes da Silva ¹, Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros ²

RESUMO

A acondroplasia é a displasia óssea não-letal mais comum, caracterizada por baixa estatura desproporcionada, decorrente de mutação no gene do receptor 3 do fator de crescimento de fibroblastos (FGFR3). Embora não determine expectativa de vida diminuída, está relacionada a um amplo espectro de complicações. Com o objetivo de estabelecer a frequência de pacientes com acondroplasia assistidos em Campina Grande e o perfil das comorbidades, foi divulgada a existência de atendimento especializado e realizado estudo observacional e longitudinal em uma amostra de 11 pacientes, cuja idade média foi 10,1 anos ($\pm 8,75$). A frequência baixa na população avaliada decorre provavelmente do desconhecimento das potenciais complicações da doença e ausência de encaminhamento ao serviço. A suspeita diagnóstica pré-natal é fundamental para o manejo precoce. A elevada frequência de idade paterna avançada ressaltou sua importância no aconselhamento genético e planejamento familiar. Houve predomínio da mutação G1138A nos pacientes em que foi possível a investigação. Na maioria dos pacientes a doença não foi herdada. Os achados de baixa estatura, sobrepeso e elevação do perímetro cefálico frente à população normal mostraram-se dentro da média quando utilizadas curvas de crescimento para acondroplasia. As alterações ortopédicas/radiológicas foram as esperadas para a doença, havendo necessidade de intervenção cirúrgica em coluna em um dos pacientes. Todos os pacientes apresentaram sintomas obstrutivos de vias aéreas superiores. Foi relatado preconceito inclusive por parte de profissionais de saúde. Os achados do estudo mostram que esses pacientes necessitam de avaliações frequentes com equipe multiprofissional capacitada para intervenção precoce nas complicações da doença.

Palavras-chave: acondroplasia, nanismo, displasias ósseas.

¹Aluno do Curso de Medicina, Unidade Acadêmica de Medicina, UFCG, Campina Grande, PB, e-mail: diegoarley@live.com

²Doutora em Genética Médica, Docente da Unidade Acadêmica de Medicina, UFCG, Campina Grande, PB, e-mail: paulafvmedeiros@gmail.com

CLINICAL AND EPIDEMIOLOGICAL PROFILE OF PATIENTS WITH ACHONDROPLASIA IN CAMPINA GRANDE - PARAÍBA

ABSTRACT

Achondroplasia is the most common non-lethal bone dysplasia, characterized by disproportionate short stature, due to a mutation in the fibroblast growth factor receptor 3 (FGFR3) gene. Although it does not determine diminished life expectancy, it is related to a broad spectrum of complications. In order to determine frequency of patients with achondroplasia assisted in Campina Grande and the profile of comorbidities, it was publicised the existence of specialized care and then performed an observational and longitudinal study in a sample of 11 patients, whose mean age was 10.1 years (± 8.75). Low frequency in the evaluated population probably results from lack of knowledge about disease potential complications and the absence of referral to the service. A prenatal diagnostic hypothesis is essential for early management. High frequency of advanced paternal age argues its importance in genetic counseling and family planning. There was a predominance of G1138A mutation in the patients in whom it was possible to investigate. In most patients the disease was not inherited. The findings of short stature, overweight and elevated head circumference compared to the normal population were at the mean when using growth curves for achondroplasia. Orthopedic and radiological abnormalities were the expected for the disease, one patient requiring surgical intervention in the spine. All patients had upper airways obstructive symptoms. Prejudice was reported by patients, even from health professionals. Findings of this study show that these patients require frequent evaluations with a multiprofessional team capable to early intervention in the complications of the disease.

Keywords: achondroplasia, dwarfism, bone dysplasias.