



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

Maria Nathália de Brito Pereira ¹, Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros ²

RESUMO

A acondroplasia é a displasia óssea não-letal mais comum, caracterizada por baixa estatura desproporcionada, membros curtos com predomínio proximal, tronco estreito e macrocefalia, decorrente de mutação no gene que codifica o receptor 3 do fator de crescimento de fibroblastos (FGFR3), podendo ser espontânea ou herdada de forma autossômica dominante. O diagnóstico é sugerido a partir de alterações ecográficas pré-natais e, após o nascimento, a partir de achados clínicos e radiológicos, sendo confirmado com a demonstração da mutação em testes genéticos moleculares. Apesar de não determinar diminuição da expectativa de vida, a acondroplasia está relacionada a um amplo espectro de complicações respiratórias, ortopédicas, neurológicas e metabólicas, algumas das quais com significativo potencial de morbimortalidade e impacto no desenvolvimento. Com o objetivo de estabelecer a frequência de pacientes com acondroplasia na região metropolitana de Campina Grande e conhecer a prevalência e perfil clínico das comorbidades e complicações associadas à doença, o presente estudo observacional e longitudinal acompanhou periodicamente os pacientes da amostra, em ambulatório especializado de Genética Médica do Hospital Universitário Alcides Carneiro, a partir de um formulário de atendimento elaborado com base no protocolo da Academia Americana de Pediatria, entre os meses de agosto de 2017 e julho de 2018. A análise da amostra, embora pequena, permitiu corroborar dados de estudos recentemente publicados e apresentou novos dados sobre a elevada incidência de complicações e suas repercussões na saúde física, social e mental dos pacientes.

Palavras-chave: acondroplasia, nanismo, displasias ósseas.

¹Aluna do Curso de Medicina, Unidade Acadêmica de Medicina, UFCG, Campina Grande, PB, e-mail: mnathaliabrito@hotmail.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 ACONDROPLASIA IN CAMPINA GRANDE - PARAÍBA

ABSTRACT

Achondroplasia is the most common non-lethal bone dysplasia, characterized by disproportionate short stature, short limbs with proximal predominance, narrow trunk, and macrocephaly, due to mutation in the gene that encodes fibroblast growth factor receptor 3 (FGFR3). It can be spontaneous or inherited in an autosomal dominant way. The diagnosis is suggested from prenatal ultrasound abnormalities and, after birth, from clinical and radiological findings, and confirmed by the demonstration of the mutation in molecular genetic tests. Despite not decreasing life expectancy, achondroplasia is related to a broad spectrum of respiratory, orthopedic, neurological and metabolic complications, some of which have a significant potential for morbidity and mortality and developmental impact. In order to establish the frequency of patients with achondroplasia in the metropolitan region of Campina Grande and to know the prevalence and clinical profile of the comorbidities and complications associated with the disease, the present observational and longitudinal study periodically followed the patients of the sample, Physician from the University Hospital Alcides Carneiro, based on a protocol developed by the American Academy of Pediatrics between August 2017 and July 2018. The analysis of the sample, although small, allowed corroborating data from studies recently published and presented new data on the high incidence of complications and their repercussions on patients' physical, social and mental health.

Key words: achondroplasia, dwarfism, bone dysplasias.