

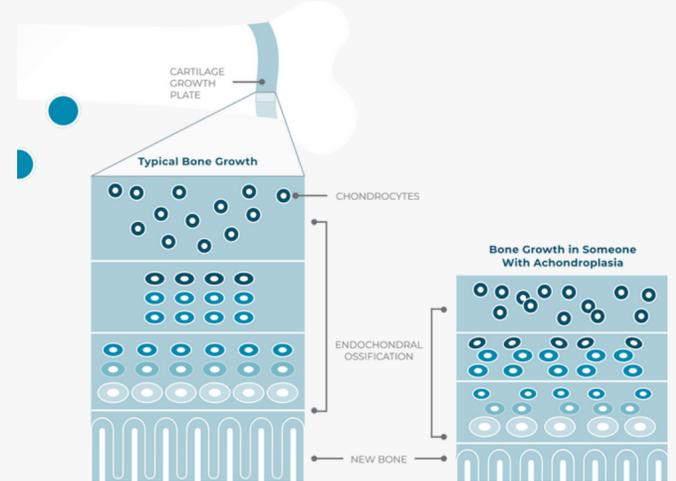


O QUE É?

A acondroplasia é uma doença autossómica dominante e é a forma mais comum de nanismo ou displasia óssea, uma condição genética que afeta o desenvolvimento dos ossos e resulta em um crescimento anormal do esqueleto.

ETIOLOGIA

A acondroplasia tem a sua origem em mutações no gene *FGFR3*, que é responsável pela síntese de uma proteína encarregada de regular o crescimento e a manutenção do tecido ósseo por meio de sinais. Esses sinais desempenham a função de inibir o crescimento ósseo quando é necessário interromper a conversão de cartilagem em osso. Devido à ativação excessiva da proteína *FGFR3*, os sinais que inibem o crescimento ósseo são enviados continuamente e, conseqüentemente, os condrócitos têm dificuldade na formação de novo tecido ósseo, prejudicando o desenvolvimento do esqueleto.



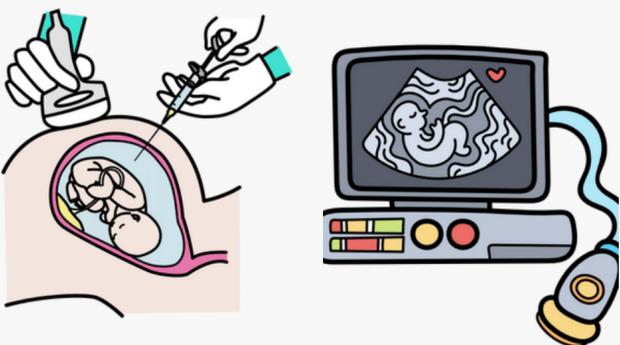
SINTOMAS

- Baixa estatura
- Macrocefalia (aumento do perímetro cefálico) com protuberância frontal
- Ponte nasal achatada
- Membros curtos com rizomelia (desproporção do comprimento da parte proximal dos membros)
- Hiperlordose lombar
- Pernas arqueadas
- Otites
- Problemas respiratórios etc



COMO DIAGNOSTICAR?

A acondroplasia pode ser diagnosticada antes do nascimento, tendo como base características físicas verificadas durante a ecografia realizada no 3º semestre da gravidez. Pode ser confirmada por amniocentese, detectando uma mutação no gene *FGFR3*. Depois do nascimento, o diagnóstico baseia-se na presença de características clínicas e radiológicas, sendo por fim confirmado através de testes genéticos. Sem estes testes genéticos, o diagnóstico pode ser incorreto, levando a um aconselhamento desadequado dos pais.



GENÉTICA DA DOENÇA

A acondroplasia é uma doença autossómica dominante, sendo aconselhável acompanhamento médico constante durante a gravidez. Se um dos pais tem acondroplasia, há uma probabilidade de 50% de transmiti-la aos filhos. Em 80% dos casos ocorre devido a uma nova mutação em crianças com pais de estatura normal. A acondroplasia homocigótica é uma condição letal.

HÁ TRATAMENTO?

A acondroplasia não tem cura, sendo assim, os tratamentos são realizados com o objetivo de aliviar os sintomas, como:

- Cirúrgias (Laminectomia lombar, adenotonsilectomia)
- Fisioterapia (para corrigir a postura e fortalecer os músculos)
- Tratamentos auditivos
- Medicamentos (Voxzogo, etc)
- Tratamento com hormonas de crescimento

CONCLUSÃO

Em suma, compreender a etiologia, genética, opções de tratamento e métodos de diagnóstico da acondroplasia é fundamental para a prestação de cuidados abrangentes e a promoção do bem-estar das pessoas que vivem com essa condição genética. O avanço contínuo da pesquisa e o desenvolvimento de abordagens terapêuticas inovadoras oferecem esperança para melhorar a qualidade de vida desses indivíduos no futuro.

BIBLIOGRAFIA

- Achondroplasia. Orphanet. Acedido a 10.11.2023
- Legare JM. Achondroplasia. 1998 Oct 12 [Updated 2022 Jan 6]. In: Adam MP, Everman DB, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2023.
- Bober, M. and A. Duker. Achondroplasia. 2013
- Horton, W.A., et al, Achondroplasia. The Lancet, 2007. 370(9582): p. 162-172
- Legeai-Mallet, L., & Savarirayan, R. (2020). Novel therapeutic approaches for the treatment of achondroplasia. Bone, 141, 115579.