

ANÁLISE DA RELEVÂNCIA DO DIAGNÓSTICO PRECOCE NA ACONDROPLASIA

Autor: João Victor Marinho de Oliveira¹

Coautora: Amanda Giovana Fontenelle Rocha¹

Coautor: Danylo da Silva Ripardo¹

¹Discente da Universidade Estadual do Ceará; Fortaleza-CE

Introdução: A acondroplasia é uma condição genética rara, 1 caso por 10.000-30.000 nascidos vivos, causada por uma mutação no gene FGFR3. Essa condição afeta a estatura das pessoas e pode estar associada a algumas complicações, como problemas nas articulações e na coluna vertebral. Além disso, afeta outras partes do corpo, como a ocorrência de macrocefalia e mãos apresentam características distintivas, com aparência de três pontas, dando-lhes uma aparência tridentina. Sob essa perspectiva, esse estudo tem como justificativa demonstrar a importância do diagnóstico precoce e preciso para o manejo oportuno de complicações. **Objetivos:** Compreender a relevância dos aspectos clínicos para um diagnóstico precoce de acondroplasia e saber como trabalhar com esses achados. **Metodologia:** As publicações foram realizadas nas bases de dados MEDLINE (via PubMed) e Portal Periódico CAPES. Foram adotados os critérios de inclusão a adoção de artigos escritos em português e em inglês escritos entre 2018 e 2023. Foram utilizados descritores “Achondroplasia” e “Early Diagnosis”, descritores extraídos no *Medical Subject Headings* (MeSH) associados com o operador “AND”. No PubMed, foram encontrados 24 artigos, dos quais 5 foram selecionados com base na análise de títulos e dos resumos. No CAPES, foram encontrados 5 estudos, dos quais 3 foram selecionados. **Resultados:** Cerca de 66,6% dos casos foram diagnosticados durante o período pré-natal. Alguns dos achados clínicos é o encurtamento dos membros, mas não é perceptível até as 25 semanas de gestação, comprimento reduzido do fêmur e outros ossos longos e perímetro cefálico elevado. Muitos dos casos suspeitos de acondroplasia são identificados no período pré-natal, o que mostra a eficácia dos médicos no diagnóstico precoce. No dia 0, referente ao dia que nasceu, e dentro de um mês após o nascimento, encontra-se uma prevalência de 12,8%, com achados clínicos como comprimento reduzido ao nascer, macrocefalia e dedos curtos com configuração de tridente. **Conclusão:** É válido ressaltar a importância de conhecer os principais sinais clínicos da

acondroplasia para não ocorrer o diagnóstico tardio e, consequentemente, o avanço da doença. A partir disso, a capacitação de profissionais, a efetividade de uma equipe multiprofissional e acessibilidade a ferramentas tecnológicas podem ser fatores essenciais para um atendimento completo, facilitando o diagnóstico e, dessa forma, um tratamento mais assertivo.

Realização:



Patrocínios:

