



CENTRO UNIVERSITÁRIO UNIFACIG
MEDICINA

**ACONDROPLASIA E QUALIDADE DE VIDA: PERSPECTIVAS PARA O
CUIDADO DO PACIENTE**

Diogo Caliman Azevedo

Manhuaçu / MG

2024

DIOGO CALIMAN AZEVEDO

**ACONDROPLASIA E QUALIDADE DE VIDA: PERSPECTIVAS PARA O CUIDADO
DO PACIENTE**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado no
Curso de Superior de Medicina do Centro
Universitário UNIFACIG, como requisito parcial à
obtenção do título de bacharel em Medicina.

Orientadora: Prof. Ms. Karina Gama dos Santos
Sales

Manhuaçu / MG

2024

DIOGO CALIMAN AZEVEDO

**ACONDROPLASIA E QUALIDADE DE VIDA: PERSPECTIVAS PARA O CUIDADO
DO PACIENTE**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado no
Curso de Superior de medicina do Centro
Universitário UNIFACIG, como requisito parcial à
obtenção do título de bacharel em medicina

Orientadora: Prof. Ms. Karina Gama dos Santos
Sales

Banca Examinadora:

Data da Aprovação: / /

RESUMO

O nanismo é um distúrbio caracterizado pela falha no crescimento, resultando em baixa estatura em comparação com a estatura média de uma população da mesma idade e sexo. Começa a aparecer principalmente a partir dos dois anos de idade e prejudica o crescimento e o desenvolvimento durante a infância e a adolescência. Mais de 200 condições diferentes podem causar alterações na taxa de crescimento. O preconceito contra pessoas com nanismo sempre existiu e, mesmo na Renascença, pessoas com baixa estatura eram consideradas "animais aprisionados". Devido à escassez de pesquisas sobre o tema (principalmente no campo da educação), o nanismo continua sendo um conceito pouco conhecido. O objetivo é identificar e pontuar os tratamentos existentes para pacientes com acondroplasia, seja por tratamentos conservadores ou cirúrgicos. Assim como descrever os fatores dificultadores para realização de tarefas diárias, como o acesso aos serviços públicos e privados na sociedade. Não foram escolhidos artigos que focassem em outras formas da síndrome do nanismo além de acondroplasia e que cujo objetivo fosse diferente da avaliação da qualidade de vida nestes pacientes ou opções de tratamento para os mesmos, já que o estudo não foca em intervenções na síndrome, artigos datados a mais de 10 anos também foram excluídos. A acondroplasia é originada devido a mutações autossômicas dominantes e podem surgir tanto de pessoas que já são acometidas pela doença como a partir de mutações espontâneas. As mutações espontâneas são mais comuns, representando cerca de 80% dos casos. Diante das afirmações supracitadas, é notável que o indivíduo com acondroplasia pode apresentar diversos problemas, neurológicos, respiratórios, esqueléticos, psicológicos, mas que possuem características que se sobressaem como baixa estatura, membros curtos, limitação da extensão dos cotovelos, e alterações nas estruturas das mãos.

Palavras-chave: Acondroplasia. Medicina integrativa. Nanismo. Qualidade de vida.

SUMÁRIO

1. 52.	MATERIAIS E MÉTODOS
6	
3. RESULTADOS E DISCUSSÃO	73.1.
Epidemiologia	7
3.2. Quadro clínico e aspectos patológicos	8
3.3. Diagnóstico	9
3.4. Tratamento	9
3.5. Acompanhamento	10
4. CONCLUSÃO	8
5. REFERÊNCIAS	9

1. INTRODUÇÃO

Nanismo é a palavra utilizada para designar diversas alterações que resultam na baixa estatura dos acometidos pela doença. No Brasil o número de portadores de nanismo ainda é desconhecido, e diversas dificuldades são encontradas pelos portadores ao longo de sua vida possui diversas apresentações, sendo a principal causa a acondroplasia (Vasconcelos, 2016).

O paciente tem traços e um quadro clínico semelhantes e recorrentes, membros curtos com predomínio do segmento proximal, extensão dos cotovelos dificultada, como baixa estatura, dedos das mãos em forma de tridente, onde normalmente ocorre separação entre o terceiro e o quarto dedos. No segmento cefálico, notam-se macrocefalia, macrocrania com maior destaque na região frontal, hipoplasia facial, nariz em sela e a deficiência do posicionamento dentário e desalinhamento entre as arcadas superior e inferior (Langer, Rimoim, 1979).

As alterações se originam nas modificações de informações no gene do crescimento de fibroblastos tipo 3 (FGFR3) que está localizado no cromossomo 4p16, sendo este o responsável pelo crescimento ósseo. O defeito ocorre devido a alteração do aminoácido arginina pelo aminoácido glicina, no domínio transmembranar do receptor que fica localizado nos condrócitos da placa de crescimento ósseo. Em placas de cabeça óssea normais, a ativação do FGFR3 inibe a proliferação da cartilagem (Frade, Oliveira, Jesus, 2013).

Na acondroplasia a mutação deixa o receptor em um estado persistentemente ativado, o processo subjacente é a incapacidade da folha epitelial de gerar cartilagem colunar, resultando em crescimento longitudinal insuficiente do osso durante a formação endocondral. Em alguns casos, observa-se uma linha transversal de tecido conjuntivo alternando entre a cabeça óssea e o diafragma, o que dificulta ainda mais esse desenvolvimento. O crescimento horizontal é mantido, de modo que a forma final do osso longo fique curta e larga (Frade, Oliveira, Jesus, 2013).

Atualmente, não há um estudo que prove o número exato da quantidade de portadores de Acondroplasia no Brasil, Pottes (2010), uma estimativa é que existam 1 paciente acondroplásico para cada 15 mil habitantes. É uma síndrome descrita como um distúrbio autossômico dominante, porém cerca de 80 a 90% dos casos são retratados por novas mutações, na maioria dos casos os pais de filhos portadores de nanismo não apresentam a mutação gênica (Lopes et al., 2008).

A partir do ano de 2004 entrou em vigência o Decreto nº 5.296/1, garantindo o direito de acessibilidade, referentes à condição para utilização com segurança, amparo e independência, dos espaços públicos, equipamentos urbanos, das edificações em geral, serviços de transporte, sistemas e meios de comunicação e informação, para pessoas portadoras de deficiências ou com patologias que apresentam como característica a redução da capacidade de mobilidade do cidadão (Cabral, 2008).

O objetivo é identificar e pontuar os tratamentos existentes para pacientes com acondroplasia, seja por tratamentos conservadores ou cirúrgicos. Assim como descrever o acompanhamento, diagnóstico e fatores psicológicos e patológicos dificultadores para socialização, qualidade de vida, bem estar, auto estima, acessibilidade, equidade, inclusão, realização de tarefas diárias, como o acesso aos serviços de transportes e vias públicas adaptadas, visar políticas públicas para integração dos pacientes com acondroplasia na comunidade. Visto que existe a necessidade de novos estudos sobre o tema, que é muito relevante e recorrente nos serviços de saúde e no dia a dia da população.

2. MATERIAIS E MÉTODOS OU RELATO DE CASO

Trata-se de uma revisão de literatura focada em produções literárias entre os anos de 2013 e 2023 nas plataformas digitais Scielo, google acadêmico, Pubmed e LILACS.

Foram utilizadas as palavras-chave, acondroplasia e qualidade de vida e “achondroplasia quality of life” que levou aos artigos sobre o tema. Posteriormente, foi utilizado os critérios de inclusão: estudos de corte, qualitativos e outras revisões de literatura. foi realizada uma triagem inicial, escolhendo artigos de revisão ou investigação que incluísse a qualidade de vida em pacientes acondroplásicos, incluindo avaliações psicológicas, socioeconômicas e clínicas. Sobre idiomas foram escolhidos apenas artigos em português e inglês entre os anos de 2013 a 2023.

Não foram escolhidos artigos que abordaram outras formas da síndrome do nanismo além de acondroplasia e que cujo objetivo fosse diferente da avaliação da qualidade de vida nestes pacientes ou opções de tratamento para os mesmos, já que o estudo não investiga intervenções na síndrome, artigos datados a mais de 10 anos

também foram excluídos. No total foram pesquisados 25, sendo utilizados 14 e descartados 11 de acordo com os critérios de inclusão e exclusão.

3. RESULTADOS E DISCUSSÃO

A acondroplasia é originada devido a mutações autossômicas dominantes e podem surgir tanto de pessoas que já são acometidas pela doença como a partir de mutações espontâneas. As mutações espontâneas são mais comuns representando cerca de 80% dos casos (Pauli, 2019; Shediach et al., 2022).

A acondroplasia foi esclarecida com a identificação do Receptor 3 do Fator de Crescimento de Fibroblastos (FGFR3) como o gene causador. As alterações genéticas percebidas nos pacientes com acondroplasia estão localizadas no cromossomo quatro, mais precisamente no braço curto do cromossomo (Frade, Oliveira, Jesus, 2013)

As mutações que ocorrem na base molecular da ACH resulta na ativação de FGFR3, que tem atividade aumentada na presença de ligantes FGF, isto ocorre devido a substituição do aminoácido arginina pelo aminoácido glicina. O alongamento ósseo é realizado em conjunto pela atividade das várias placas de crescimento e pelos centros de ossificação, que são afetados na ACH pela mutação do FGFR3 (Legeai-Mallet, Savarirayan, 2020). O receptor interrompe a disseminação dos condrócitos nas placas de crescimento, por meio de uma cascata pós-receptor.

A aparência dos indivíduos afetados pela acondroplasia sugere que as placas de crescimento de proliferação mais acentuada tendem a ser mais afetadas do que as mais lentas em outros locais (Hogler, Ward, 2020).

3.1 Epidemiologia

A Acondroplasia é a forma mais recorrente de nanismo e afeta cerca de 1 a cada 25.000 pessoas, resultando no total de 250.000 espalhados por todos os países do mundo. É uma doença genética que afeta a estrutura corporal e a altura da pessoa acometida e considera-se a forma mais reconhecida de nanismo devido às anomalias que ocorrem na placa de crescimento (Wrobel, Pach, Ben-Skowronek, 2021; Pauli, 2019).

3.2 Quadro clínico e aspectos patológicos

O quadro clínico de uma pessoa que possui acondroplasia é de fácil constatação, devidos as características marcantes da doença, que são: baixa estatura (traço mais característico da acondroplasia) estrutura corpórea desproporcional (encurtamento dos membros inferiores e superiores em relação ao tronco), aumento da circunferência cefálica, base do crânio hipoplásica, tônus muscular diminuídos, ossos ilíacos arredondados, diminuição progressiva para baixo na distância interpedicular da área dorsal para a lombar (Cialzeta, 2009).

Todas essas alterações ao se relacionarem geram diversos sintomas nos pacientes acondroplásicos como artralgia, mialgia, lombalgia, limitação da extensão dos cotovelos e alterações nas estruturas das mãos e dos pés.

Quanto ao desenvolvimento mental, não há nenhum prejuízo, mesmo alguns casos apresentando hidrocefalia durante a infância, a capacidade de aprendizado em muitos pacientes com a síndrome é acima da média (Cervan et al., 2008). Porém, deve se atentar ao cuidado com questões psicológicas, que muitas vezes se encontram em situações de baixa autoestima e sofrem de diversas formas de preconceito.

O fenótipo do paciente acondroplásico tem como característica por baixa estatura, membros curtos com predominância de segmentação proximal e envolvimento de ossos longos, resultando em nanismo considerado romboide de membros curtos, mascarando a desproporção entre corpo e membro. Por outro lado, o tronco que compensa a redução do tamanho das pernas e o comprimento total do bebe pode não chamar a atenção de pais e pediatras sensíveis (Frade, Oliveira, Jesus, 2013).

Em exames radiológicos podemos encontrar o osso frontal proeminente com calvária aumentada e base do crânio pequena, coluna apresentando grande diminuição progressiva e a pelve geralmente apresenta os ossos ilíacos arredondados e espinha sacrociática pequena e rebaixada (Frade, Oliveira, Jesus, 2013).

O nanismo pode afetar indiscriminadamente mulheres e homens que, com raríssimas exceções, conservam sua capacidade intelectual e são capazes de levar uma vida normal e de boa qualidade. No entanto, em muitas situações, os enfermos são forçados a enfrentar o preconceito e a discriminação social e a superar as dificuldades de acesso a um ambiente preparado para receber pessoas altas. Como

resultado, muitas vezes precisam de ajuda em tarefas simples, como usar um caixa eletrônico ou pegar um transporte público. Pessoas com nanismo desproporcional, típico da acondroplasia, são chamadas de anões, termo pejorativo que prejudica muito sua autoimagem e socialização (Vasconcelos, 2016).

3.3 DIAGNÓSTICO

A síndrome geralmente é diagnosticada nos exames de pré-natal, quando as características clínicas e radiológicas são identificadas pela equipe de saúde. Confirmação do diagnóstico com base nas características ultrassonográficas da acondroplasia pode ser fornecida por testes moleculares (teste mutacional FGFR3) de uma amostra pré-natal. Quando confirmado a mutação do receptor FGFR3 consegue-se compreender o efeito de desalinhar as células da zona proliferativa, com o crescimento prejudicado dos ossos (Guimarães et al., 2023).

O diagnóstico da acondroplasia é suspeito no final da gestação com base no encurtamento de osso longo descoberto incidentalmente por meio de ultrassonografia no feto de um casal de estatura média (Guimarães et al., 2023).

3.4 Tratamento

Devido à alta variedade de manifestações clínicas e complicações em pacientes acondroplásicos, deve-se realizar um plano terapêutico multidisciplinar, envolvendo diversas especialidades médicas, além do pediatra (Brasil, 2020)

O tratamento pode estender-se por vários anos e deve ser acompanhado de perto por um médico especialista na área, porque podem ocorrer reações adversas ao uso do medicamento (Brasil, 2020).

O hormônio do crescimento faz parte da lista de medicamentos de alto custo que são distribuídos de forma gratuita pelo SUS, o Sistema Único de Saúde, em casos de comprovação que tem indicações e pedidos médicos para a realização da reposição hormonal (Brasil, 2020).

Ainda não existe um tratamento específico que possibilite reverter completamente o quadro clínico da acondroplasia, porém, os cuidados com essa enfermidade devem ser feitos com uma equipe que lide do caso de forma multidisciplinar e os cuidados precoces são fundamentais (Brasil, 2020).

Também existem opções de tratamento cirúrgico, que são indicados de preferência após os 3 anos de idade, a cirurgia comumente usada é a osteotomia da tíbia e da fíbula. O uso do fixador externo possibilita o alongamento gradual concomitante com o reparo das deformidades, o que é vantajoso para esses pacientes. Uso dos fixadores externos como arsenal para o tratamento apresenta resultados incentivadores, especialmente devido às grandes deformidades angulares, multi-apicais e multiplanares, que não podem ser corrigidas de forma aguda (Nogueira, 2024).

Este método é capaz de solucionar além das deformidades, de forma gradativa ou aguda, a questão do encurtamento dos membros: na mesma cirurgia, podemos corrigir e alongar o membro (Nogueira, 2024).

3.5 Acompanhamento

A acondroplasia requer acompanhamento multidisciplinar, com o objetivo de prevenir e gerenciar complicações, melhorar a qualidade de vida das pessoas que a sofrem e favorecer sua independência e inclusão social. (Guimarães et al., 2023). Durante todas as consultas o profissional deve se atentar ao cuidado com o indivíduo com questões psicológicas, que muitas vezes eles se encontram em situações de baixa autoestima.

A gestante pode descobrir que o feto possui acondroplasia por exames como o ultrassom porém hoje ainda se encontra um déficit de exames em algumas regiões mais precárias e com isso a chegada de um bebê com acondroplasia pode ser uma surpresa para a mãe e o profissional. O ministério da Saúde recomenda que a gestante deve receber condutas acolhedoras, como ações educativas e preventivas, para principalmente detecção precoce de patologias e riscos durante a gravidez.

4. CONCLUSÃO OU CONSIDERAÇÕES FINAIS

Diante das afirmações supracitadas, é notável que o indivíduo com acondroplasia pode apresentar diversos problemas, neurológicos, respiratórios, esqueléticos, psicológicos, mas que possuem características que se sobressaem como baixa estatura, membros curtos, limitação da extensão dos cotovelos, e

alterações nas estruturas das mãos. Além disso, cabe ressaltar a dificuldade encontrada devido a uma vasta gama de limitações e julgamentos devido ao preconceito e discriminação sofrida pelos portadores da doença.

De maneira análoga à essas questões o paciente deve fazer um acompanhamento multidisciplinar em todas as fases de sua vida, principalmente na infância, por tanto é de suma importância que o médico clínico geral ao receber um paciente acondroplásico tenha preparo e saiba reconhecer as características assim como realizar o manejo do paciente.

5. REFERÊNCIAS

CABRAL, Ana Karina Pessoa da Silva. **Ergonomia e inclusão de pessoas com deficiência no mercado de trabalho: um levantamento do estado da arte com ênfase nos métodos e técnicas utilizados para (re) inserção profissional**. 2008. Dissertação de Mestrado. Universidade Federal de Pernambuco.

CERVAN, Mariana Pereira et al. Estudo comparativo do nível de qualidade de vida entre sujeitos acondroplásicos e não-acondroplásicos. **Jornal Brasileiro de Psiquiatria**, v. 57, p. 105-111, 2008.

CIALZETA, Domingo. Acondroplasia: una mirada desde la clínica pediátrica. **Rev Hosp Niños BAires**, v. 51, n. 231, p. 16-22, 2009.

FRADE, Luciana; OLIVEIRA, Janaina; JESUS, José Alfredo. **Acondroplasia: diagnóstico clínico precoce**. 49. ed. Diagnóstico clínico precoce: Biblioteca virtual em saúde, 2013. 302-305.

GUIMARÃES, Maria Clara Pereira et al. Acondroplasia: uma revisão de literatura. **Revista Eletrônica Acervo Médico**, v. 23, n. 3, p. e12334, 24 mar. 2023.

HÖGLER, Wolfgang; WARD, Leanne M. New developments in the management of achondroplasia. **Wiener Medizinische Wochenschrift (1946)**, v. 170, n. 5, p. 104, 2020.

LANGER LO; RIMOIM DL. Achondroplasia in birth defects compedium. **The National Foundation**. 1979;2:34

LEGEAI-MALLET, Laurence; SAVARIRAYAN, Ravi. Novel therapeutic approaches for the treatment of achondroplasia. **Bone**, v. 141, p. 115579, 2020.

LOPES, S, C, F. **Acondroplasia: revisão sobre a doença**. Centro de Estudos e Pesquisas Sanny – CEPS - Grupo de Pesquisa em Disfunção do Movimento Humano da Faculdade de Fisioterapia da UNISANTA, 2008.

PAULI, Richard M. Achondroplasia: a comprehensive clinical review. **Orphanet journal of rare diseases**, v. 14, n. 1, p. 1, 2019.

POTTES, Hélio. Associação Gente Pequena do Brasil. 2010. Disponível em: www.gentepequena.org.br. Acesso em: 06/01/16.

SHEDIAC, Renée et al. Experiences of children and adolescents living with achondroplasia and their caregivers. **Molecular Genetics & Genomic Medicine**, v. 10, n. 4, p. e1891, 2022.

VASCONCELOS, Hortência Lira de. Indivíduos acondroplásicos e banheiros públicos : um estudo de caso na Universidade Federal de Pernambuco - CAA. Caruaru: O Autor, 2016.

WROBEL, Wiktoria; PACH, Emilia; BEN-SKOWRONEK, Iwona. Advantages and disadvantages of different treatment methods in achondroplasia: a review. **International Journal of Molecular Sciences**, v. 22, n. 11, p. 5573, 2021.