

O que é Acondroplasia?

A Acondroplasia é um tipo de displasia esquelética, uma condição que afeta os ossos e a cartilagem. Embora os efeitos mais visíveis estejam nos braços, nas pernas e na face, praticamente todos os ossos do corpo são afetados.^{1,2,3}

O amplo impacto desta condição pode causar complicações sérias, progressivas e permanentes. Porém, apesar dessas complicações, a acondroplasia não impede que as pessoas tenham vidas felizes e plenas.

Quanto mais você souber, mais preparado estará para o futuro.

A ACONDROPLASIA É



RARA

1 em cada 25.000 crianças nascem com acondroplasia, e há aproximadamente 250.000 pessoas com esta condição no mundo.^{1,4}

GENÉTICA

A maioria das crianças com acondroplasia (80%) nasce de pais de estatura mediana como resultado de uma alteração aleatória no gene (uma mutação) que faz com que ele não funcione de maneira apropriada.¹



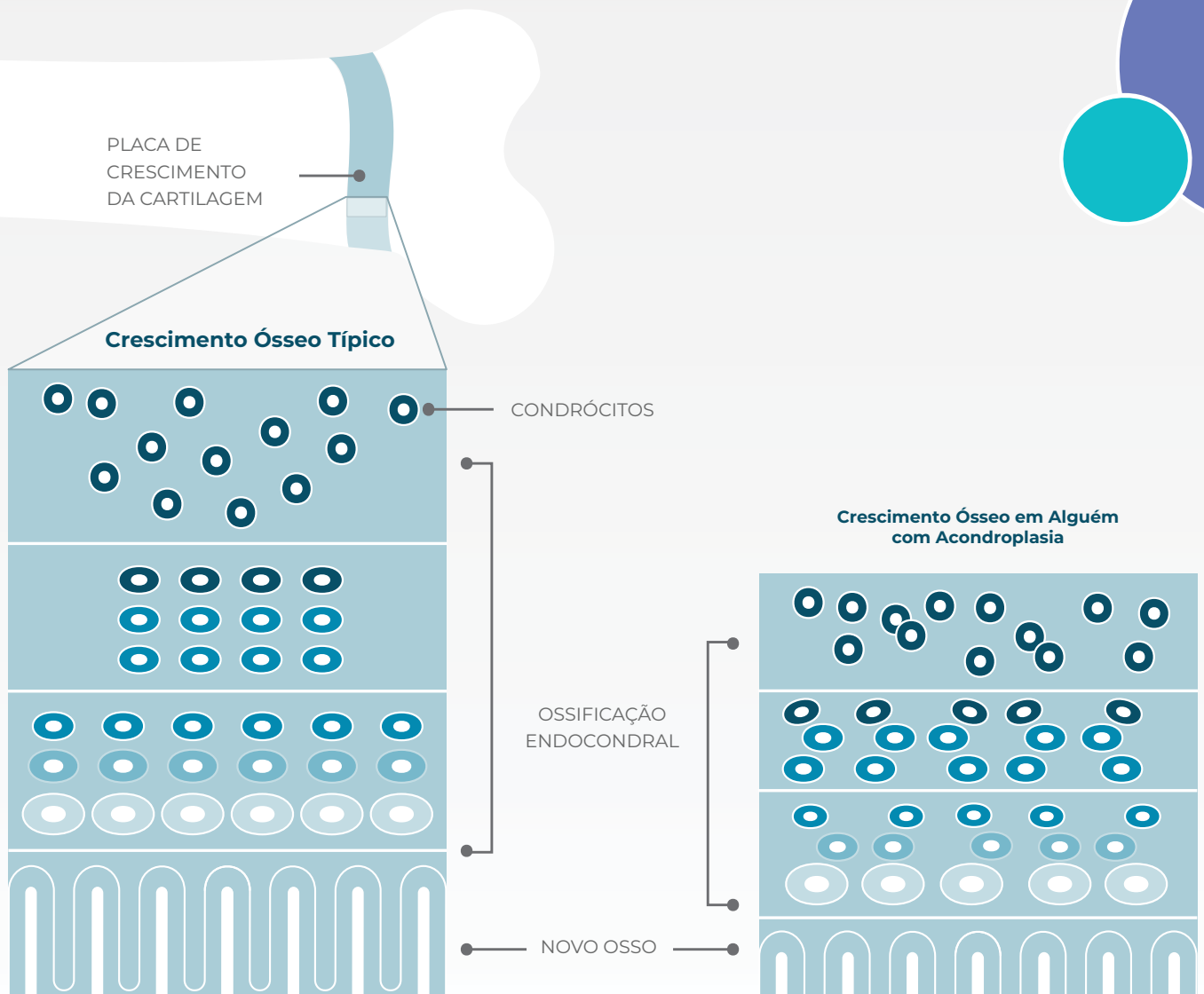
DIAGNÓSTICO EM DIFERENTES FORMAS

Muitas vezes, a acondroplasia é diagnosticada antes do nascimento com base nas características físicas durante uma ultrassonografia. A radiologia (exame de imagem clínica) pode ser usada para confirmar o diagnóstico. Em outros casos, ela não é diagnosticada até o nascimento.^{1,5,6,7}

A Acondroplasia Começa nos Ossos

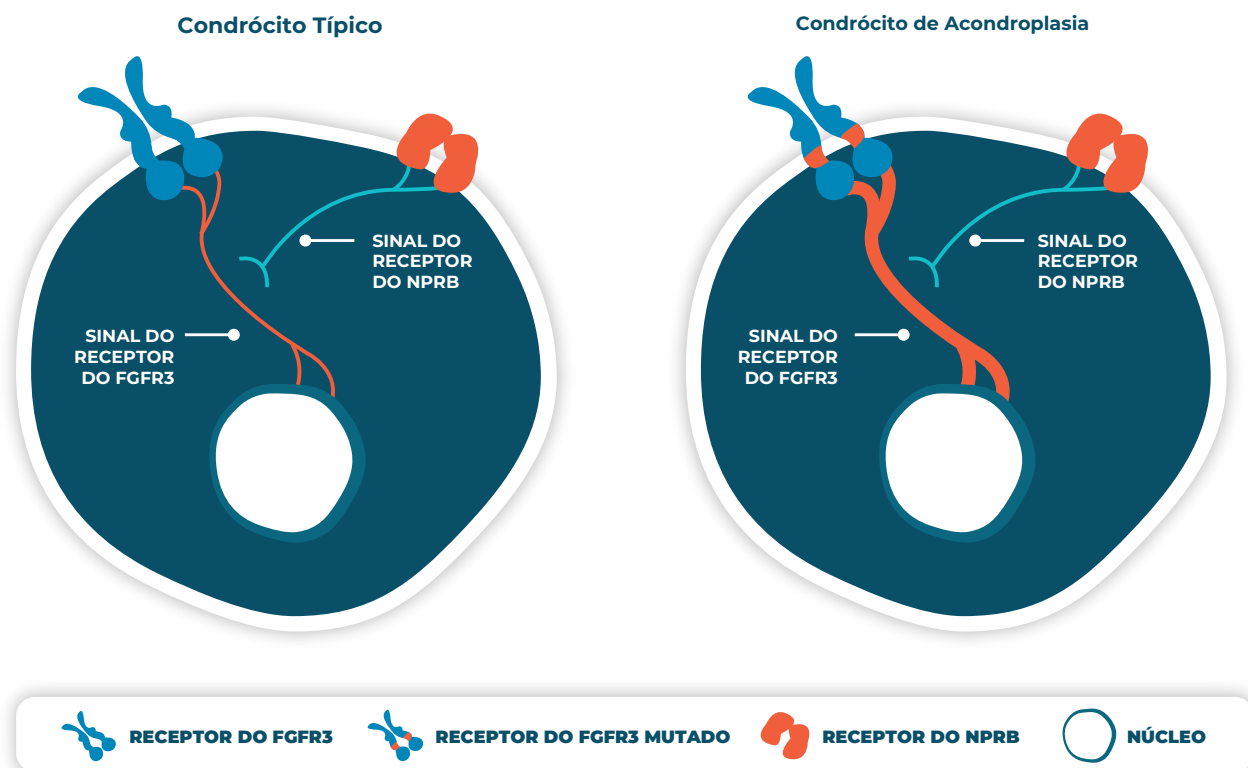
Os ossos começam a crescer antes do nascimento (no útero) e continuam a crescer até a idade adulta. O processo acontece nas placas de crescimento dos ossos, nas quais o corpo produz a cartilagem que é posteriormente substituída pelo osso.³

Os condrócitos (células na cartilagem) se alinham para formar um novo osso. Este processo é chamado ossificação endocondral e acontece em quase todos os ossos do corpo. Os receptores nos condrócitos controlam o processo enviando e recebendo sinais.^{2,3}



Alguns sinais, como os sinais de receptores do NPRB (receptor do peptídeo natriurético tipo B), dizem aos ossos para crescerem. Outros, como os sinais dos receptores do FGFR3 (receptor tipo 3 do fator de crescimento de fibroblastos), dizem para os ossos reduzirem a velocidade de crescimento.^{1,8}

Os receptores FGFR3 são geralmente “ligados” apenas quando o corpo precisa parar de transformar a cartilagem em osso.¹



Na acondroplasia, uma alteração na estrutura do gene FGFR3 faz com que o corpo envie continuamente os sinais para reduzir a velocidade de crescimento ósseo. Uma vez que os receptores FGFR3 estão sempre “ligados”, os sinais para reduzir a velocidade de crescimento ósseo são mais fortes do que os sinais que dizem para os ossos crescerem (os quais se originam dos receptores NPRB).⁹

Como resultado, os condrócitos têm dificuldade para se alinharem para formar um novo osso, comprometendo o crescimento ósseo.^{1,10}

1. Pauli RM. Achondroplasia: a comprehensive clinical review. Orphanet J Rare Dis. 2019 Jan 3;14(1):1. Krakow D. Skeletal dysplasias. Clin Perinatol. 2015 Jun;42(2):301-19 2. KRAKOW, Deborah. Skeletal Dysplasias. Los Angeles: Elsevier Inc., 2015. 3. MACKIE, E.J. Endochondral ossification: How cartilage is converted into bone in the developing skeleton. Melbourne: Elsevier Inc., 2008. 4. IRELAND, Penny J. Optimal management of complications associated with achondroplasia. Queensland: Dovepress, 2014. 5. PAULI, Richard M; LEGARE, Janet M. Achondroplasia. Seattle: GeneReviews, 2018. 6. LANGER, Leonard O. Jr. Achondroplasia. Online. 1967. 7. TROTTER, Tracy L. Health Supervision for Children With Achondroplasia. American Academy of Pediatrics, 2005. 8. HORTON, William A. Achondroplasia. Houston: Lancet, 2007. 9. BELLUS, Gary A. Achondroplasia is defined by recurrent G380r Mutations of FGFR3. Online. 1995. 10. WEBSTER, Melanie K. Constitutive activation of fibroblast growth factor receptor 3 by the transmembrane domain point mutation found in achondroplasia. San diego: The EMBO Journal, 1996.