



ESTUDO DE EXTENSÃO PARA AVALIAR A HISTÓRIA NATURAL DA ACONDROPLASIA E RESPOSTA AO TRATAMENTO COM VOSOROTIDE

Vinícius Almeida da Nóbrega¹, Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros²

RESUMO

A acondroplasia é uma doença genética autossômica dominante, resultante de mutação no gene Receptor 3 do Fator de Crescimento de Fibroblasto (FGFR3), caracterizada por baixa estatura desproporcionada, rizomelia e macrocrania, dentre outros. É a causa mais comum de nanismo em seres humanos e o único tratamento disponível é o vosorotide, um peptídeo natriurético C recombinante que bloqueia a ação negativa do FGFR3 mutado nos condrócitos. Este estudo objetivou avaliar a história natural e resposta ao tratamento com vosorotide em 12 pacientes com acondroplasia atendidos no Hospital Universitário Alcides Carneiro. A idade média dos pacientes foi 9.03 ± 4.43 anos, 50% do sexo masculino, todos com a mutação G1138A no gene FGFR3, herdada em 3/12 pacientes. A idade paterna à concepção foi 36.08 ± 7.94 anos. Todos os pacientes apresentaram pelo menos uma comorbidade, incluindo problemas ortopédicos, otorrinolaringológicos ou neurológicos. Dos 5/12 pacientes em tratamento com vosorotide, a paciente com menor idade apresentou o maior incremento no crescimento. Não foram observados eventos adversos relacionados à droga. O presente trabalho contribuiu para a caracterização clínica da doença em uma amostra local, com destaque para as frequentes comorbidades, o que implica na necessidade de cuidados multidisciplinares contínuos. Nos pacientes tratados com vosorotide, houve incremento da velocidade de crescimento e evidência da importância do diagnóstico e tratamento precoces para uma melhor resposta terapêutica. Considerando que as comorbidades são teoricamente decorrentes do crescimento ósseo deficiente, a continuidade deste estudo e com uma amostra maior, é necessária para melhor avaliar o tratamento da acondroplasia com vosorotide.

Palavras-chave: acondroplasia, crescimento, vosorotide.

¹Aluno do curso de Medicina, Centro de Ciências Biológicas e da Saúde (CCBS), UFCG, Campina Grande, PB, e-mail: vinicius31nobrega@gmail.com

²Doutor, Professor Titular, CCBS/ UAMED, UFCG, Campina Grande, PB, e-mail: paulafvmedeiros@gmail.com



EXTENSION STUDY TO EVALUATE THE NATURAL HISTORY OF ACHONDROPLASIA AND TREATMENT RESPONSE TO VOSOROTIDE

ABSTRACT

Achondroplasia is an autosomal dominant genetic disease caused by a mutation in the Fibroblast Growth Factor Receptor 3 (FGFR3) gene, and is characterized by disproportionate short stature, rhizomelia, macrocrania, among other features. It is the most common cause of dwarfism in humans and vosoritide is the only treatment available worldwide. Vosoritide, a recombinant C natriuretic peptide, blocks the negative action of mutated FGFR3 in chondrocytes. The aim of this study was to analyze the natural history and treatment response to vosoritide in patients with achondroplasia, followed at the Alcides Carneiro University Hospital, as well as to analyze associated comorbidities. Twelve patients were assessed (50% male), with a mean age of 9.03 ± 4.43 years. All patients had confirmed G1138A mutation in FGFR3 gene and 3/12 (25%) parents had been diagnosed with achondroplasia. The average age of the parents at conception was 36.08 ± 7.94 years. All patients had at least one comorbidity, including orthopedic, otorhinolaryngological or neurological. Among 5/12 patients receiving vosoritide treatment, the youngest one (2 years and 11 months) showed the greatest growth velocity. No adverse events related to the drug was reported. This study has contributed to a better characterization of the disease with a local sample and highlighted the importance of early diagnosis and treatment for a better therapeutic response. Considering that comorbidities are theoretically caused by the deficient bone growth, a longer follow-up with a larger sample of patients with achondroplasia is needed to properly assess the treatment response to vosoritide.

Keywords: achondroplasia, growth, vosoritide.