



## ***ACONDROPLASIA: HISTÓRIA NATURAL E RESPOSTA AO TRATAMENTO DA BAIXA ESTATURA COM VOSORITIDE***

**Julya Caroline Bezerra Pavão Santos<sup>1</sup>, Paula Frassinetti Vasconcelos de  
Medeiros<sup>2</sup>**

### **RESUMO**

Acondroplasia é displasia óssea mais frequente causada por mutação no gene FGFR3 (Receptor 3 do Fator de Crescimento Fibroblasto), com herança autossômica dominante. O diagnóstico se baseia nos achados clínicos, radiológicos e exame genético. Além da baixa estatura acentuada e desproporcionada, poderá haver complicações ortopédicas, otorrinolaringológicas e neurológicas. Vosoritide, um peptídeo natriurético tipo C (CNP) modificado, é o primeiro tratamento existente em todo o mundo para acondroplasia, tendo sido aprovado pela Anvisa em 2021. Com o objetivo de analisar a história natural e a resposta ao tratamento da baixa estatura com vosoritide, foram avaliados 10 pacientes com comprovação genética da acondroplasia (G1138A), 6/10 do sexo masculino, em idades de 3 -14 anos, assistidos no Hospital Universitário Alcides Carneiro/UFCEG. Observou-se na história natural da doença um atraso no desenvolvimento em 6/10 pacientes e comorbidades ortopédicas, sobretudo em membros inferiores (9/10) e coluna (10/10); neurológicas, decorrentes das alterações ortopédicas (6/10), mas sobretudo comorbidades otorrinolaringológicas (10/10). Esses achados não diferem da literatura. Quanto à análise da resposta ao tratamento com vosoritide, um medicamento ainda não disponibilizado pelo SUS, esse objetivo ficou prejudicado pelo fato de apenas 2/10 pacientes terem obtido o tratamento, iniciado em setembro de 2023. A análise da história natural da doença aponta para a necessidade de intervenção precoce na prevenção de complicações da doença. A continuidade do estudo com a análise dos pacientes atualmente em tratamento com vosoritide e dos demais, será possível analisar o efeito dessa medicação não apenas no crescimento, mas também nas comorbidades.

**Palavras-chave:** Baixa estatura; Acondroplasia; Vosoritide.

---

<sup>1</sup>Aluna do curso de Medicina, Centro de Ciências Biológicas e da Saúde, UFCEG, Campina Grande, PB, e-mail: [julya.pavao@gmail.com](mailto:julya.pavao@gmail.com)

<sup>2</sup>Professora Doutora do curso de Medicina, Coordenadora de Genética Médica, Centro de Ciências Biológicas e da Saúde, UFCEG, Campina Grande, PB, e-mail: [paulafvmedeiros@gmail.com](mailto:paulafvmedeiros@gmail.com)



***ACHONDROPLASIA: NATURAL HISTORY AND RESPONSE TO THE  
TREATMENT OF SHORT STATURE WITH VOSORITIDE***

**ABSTRACT**

Achondroplasia is the most common skeletal dysplasia caused by a mutation in the FGFR3 gene (Fibroblast Growth Factor Receptor 3), with autosomal dominant inheritance. The diagnosis is based on clinical, radiological findings and genetic test. In addition to the marked and disproportionate short stature, there may be orthopedic, otorhinolaryngological and neurological complications. Vosoritide, a modified C-type natriuretic peptide (CNP), is the first existing treatment worldwide for achondroplasia, having been approved by Anvisa in 2021. With the aim of analyzing the natural history and response to the treatment of short stature with vosoritide, 10 patients with genetic test of achondroplasia (G1138A) were evaluated, 6/10 male, aged 3 -14 years, from Hospital Universitário Alcides Carneiro/UFCEG. In the natural history of the disease, a delay in development was observed in 6/10 patients and orthopedic comorbidities, especially in the lower limbs (9/10) and spine (10/10); neurological, resulting from orthopedic changes (6/10), but especially otorhinolaryngological comorbidities (10/10). These findings do not differ from the literature. The analysis of the response to treatment with vosoritide, a medicine not yet available through the SUS, this objective was hampered by the fact that only 2/10 patients received treatment, which began in September 2023. The analysis of the natural history of the disease points to the need for early intervention to prevent complications of the disease. Continuing the study with the analysis of patients currently being treated with vosoritide and others, it will be possible to analyze the effect of this medication not only on growth, but also on comorbidities.

**Keywords:** Short stature; Achondroplasia; Vosoritide.