



ACONDROPLASIA

ORIGEM, CAUSAS E CARACTERÍSTICAS FÍSICAS

Acondroplasia

AFETA



1 a cada
25 mil
nascidos vivos¹

O QUE É ACONDROPLASIA?

crescimento ósseo endocondral comprometido por uma mutação de ganho de função no gene do receptor 3 do fator de crescimento de fibroblastos (*FGFR3*)^{4,5}

REPRESENTA

90%

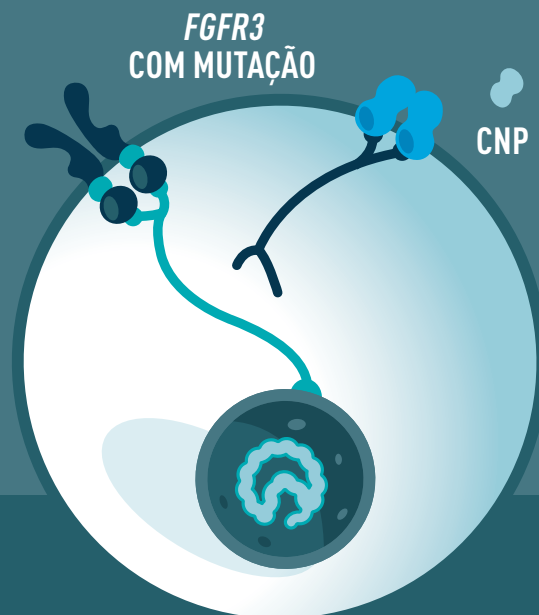
dos casos de
baixa estatura
desproporcional
ou nanismo²

É + PREVALENTE

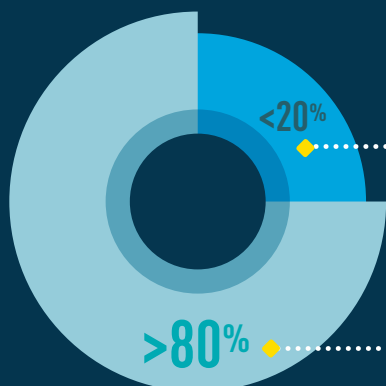
entre crianças cuja
idade paterna ao
nascimento é

>35
anos³

CONDROCITOS COM MUTAÇÃO *FGFR3*



ORIGEM DA ACONDROPLASIA³



herança
genética de
um dos pais

mutação
espontânea
do gene *FGFR3*

Na acondroplasia, o *FGFR3* gera um excesso de sinais para desacelerar o crescimento ósseo, sobrecarregando a sinalização neutralizante da via CNP e resultando em crescimento ósseo comprometido.^{4,6}

FGFR3: fibroblast growth factor receptor 3 (receptor 3 do fator de crescimento de fibroblastos). *CNP*: C-type natriuretic peptide (peptídeo natriurético tipo C).

CARTILAGEM | PLACA DE CRESCIMENTO

CRESCIMENTO ÓSSEO TÍPICO

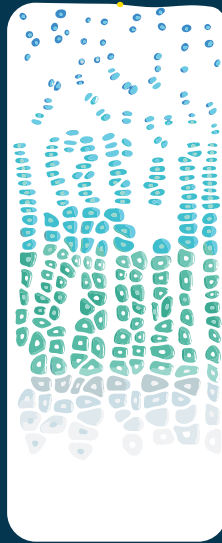
zona de reserva (repouso)

zona proliferativa

zona hipertrófica

zona de calcificação

zona de ossificação



CRESCIMENTO ÓSSEO COMPROMETIDO NA ACONDROPLASIA

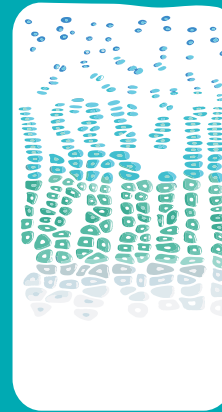
zona de reserva (repouso)

zona proliferativa

zona hipertrófica

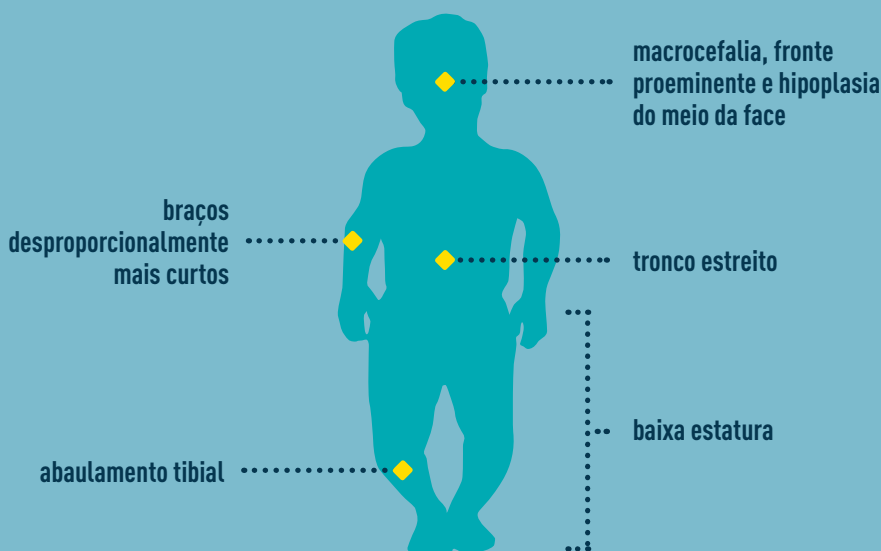
zona de calcificação

zona de ossificação



Adaptada de Xie Y et al, 2014.⁷

CARACTERÍSTICAS FÍSICAS TÍPICAS DE INDIVÍDUOS COM ACONDROPLASIA^{4,8,9}



Referências: 1. Savarirayan R, Irving M, Bacino CA, et al. C-type natriuretic peptide analogue therapy in children with achondroplasia. *N Engl J Med.* 2019;381(1):25-35. 2. Waller DK, Correa A, Vo TM, et al. The population-based prevalence of achondroplasia and thanatophoric dysplasia in selected regions of the US. *Am J Med Genet A.* 2008;146A(18):2385-9. 3. Stoll C, Roth MP, Bigel P. A reexamination on parental age effect on the occurrence of new mutations for achondroplasia. *Prog Clin Biol Res.* 1982;104:419-26. 4. Pauli RM. Achondroplasia: a comprehensive clinical review. *Orphanet J Rare Dis.* 2019;14(1):1. Published online January 3, 2019. 5. Laederich MB, Horton WA. Achondroplasia: pathogenesis and implications for future treatment. *Curr Opin Pediatr.* 2010;22(4):516-23. 6. Vasques GA, Arnhold IJP, Jorge AAL. Role of the natriuretic peptide system in normal growth and growth disorders. *Horm Res Paediatr.* 2014;82(4):222-9. 7. Xie Y, Zhou S, Chen H, Du X, Chen L. Recent research on the growth plate: advances in fibroblast growth factor signaling in growth plate development and disorders. *J Mol Endocrinol.* 2014;53(1):11-34. 8. Ireland PJ, Pacey V, Zankl A, Edwards P, Johnston LM, Savarirayan R. Optimal management of complications associated with achondroplasia. *Appl Clin Genet.* 2014;7:117-25. 9. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. *Paediatrics.* 2020;145(6):e20201010.

BOMARIN

É proibida a reprodução parcial ou total desta publicação sem autorização prévia da Editora e da BioMarin. Este material não tem qualquer caráter promocional e busca, unicamente, apresentar ao público em geral informações científicas relativas a doenças e/ou saúde. Direitos de uso de imagem cedidos à BioMarin LatAm.

Informação Médica: medinfola@bmrn.com

Farmacovigilância: farmacovigilancia@bmrn.com

MMRCL-ACH-00266 – Junho/2022

© Congresses Update 646/52022 – junho, 2022