



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%

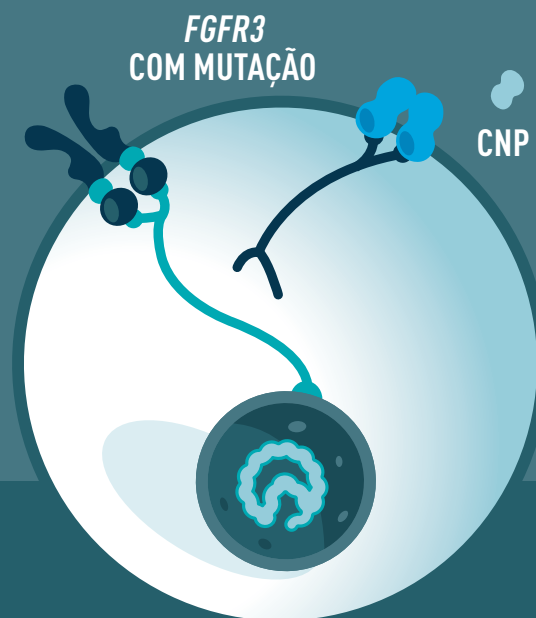
dos casos de
baixa estatura
desproporcional
ou nanismo²

É + PREVALENTE

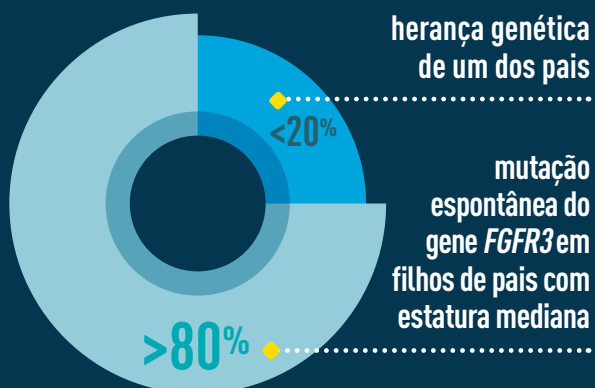
entre crianças cuja
idade paterna ao
nascimento é

>35
anos³

CONDRÓCITOS COM MUTAÇÃO *FGFR3*



ORIGEM DA ACONDROPLASIA³

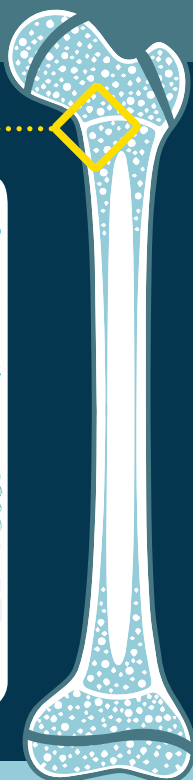
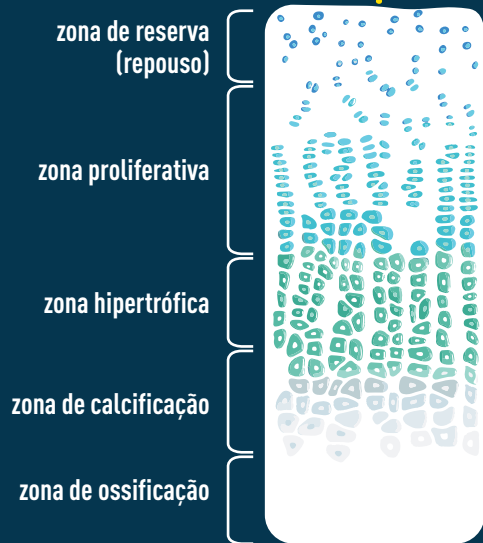


Na acondroplasia, o *FGFR3* gera um excesso de sinais para desacelerar o crescimento ósseo, sobrecarregando a sinalização neutralizante da via MAPK e resultando em crescimento ósseo comprometido.^{4,6}

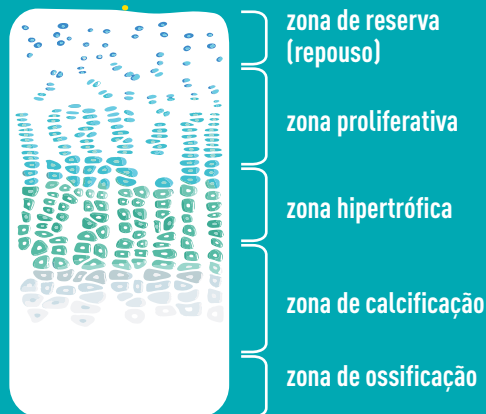
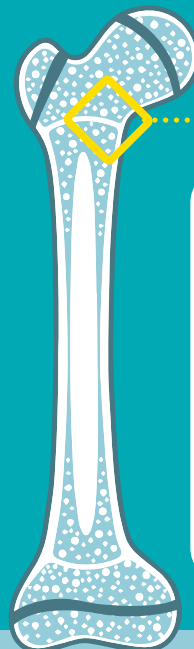
FGFR3: fibroblast growth factor receptor 3 (receptor 3 do fator de crescimento de fibroblastos). **MAPK**: mitogen-activated protein kinase (proteína quinase ativada por mitogênese).

CARTILAGEM | PLACA DE CRESCIMENTO

CRESCIMENTO ÓSSEO TÍPICO

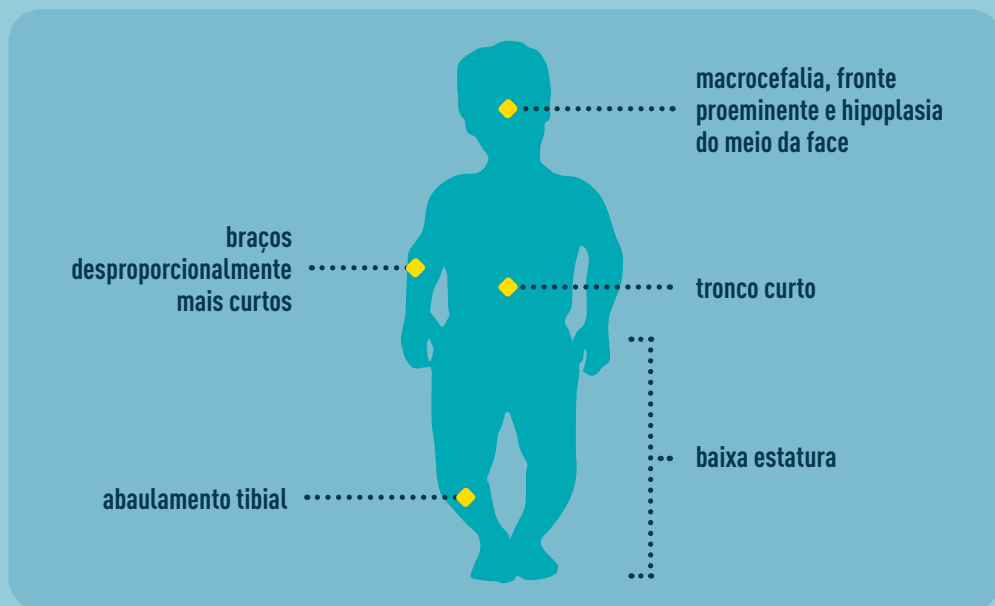


CRESCIMENTO ÓSSEO COMPROMETIDO NA ACONDROPLASIA



Adaptada de Horton WA, 2006.⁷

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 LP. 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. 5. Laederich MB, Horton WA. Achondroplasia: pathogenesis and implications for future treatment. *Curr Opin Pediatr*. 2010;22(4):516-23. 6. Vasques GA, Arnhold LP, Jorge AAL. Role of the natriuretic peptide system in normal growth and growth disorders. *Horm Res Paediatr*. 2014;82(4):222-9. 7. Horton WA. Growth, Genetics and Hormones. 2006;22:49-54. 8. Ireland PJ, Pacey V, Zankl A, et al. 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.

Desenvolvido e financiado pela
BIO MARIN

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 informações científicas relativas a doenças e/ou saúde. Direitos de uso de imagem cedidos à BioMarin LatAm.

A BioMarin respeita a Proteção e Privacidade de Dados. Para conhecer nossa política, acesse <https://www.biomarin.com/data-privacy-center/>.

Informação Médica: medinfola@bmrn.com

Farmacovigilância: farmacovigilancia@bmrn.com

MMRCL-ACH-00266 - Abril-2025

© Congresses Update 646/52022 - setembro, 2022