

O que é a acondroplasia?

Não se trata apenas de uma questão de altura.

A acondroplasia é um tipo de displasia esquelética (uma doença que afeta os ossos e a cartilagem). Embora os efeitos mais visíveis ocorram nos braços, pernas e rosto, quase todos os ossos do corpo são afetados. O impacto generalizado desta doença pode causar complicações graves, progressivas e para toda a vida. Mas, não obstante estas complicações, a acondroplasia não tem necessariamente de impedir as pessoas de ter uma vida feliz e realizada.

A acondroplasia é

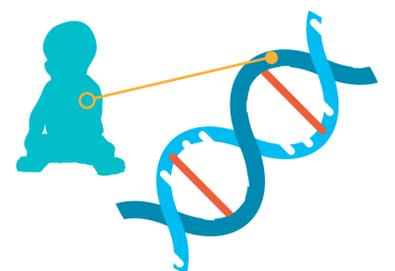


RARA

1 em cada 25 000 crianças nasce com acondroplasia, e existem cerca de 250 000 pessoas no mundo com esta doença.^{1,2}

GENÉTICA

A maioria das crianças com acondroplasia (80%) nasce de pais com estatura média como resultado de uma alteração aleatória num gene (uma mutação) que faz com que não funcione corretamente.³



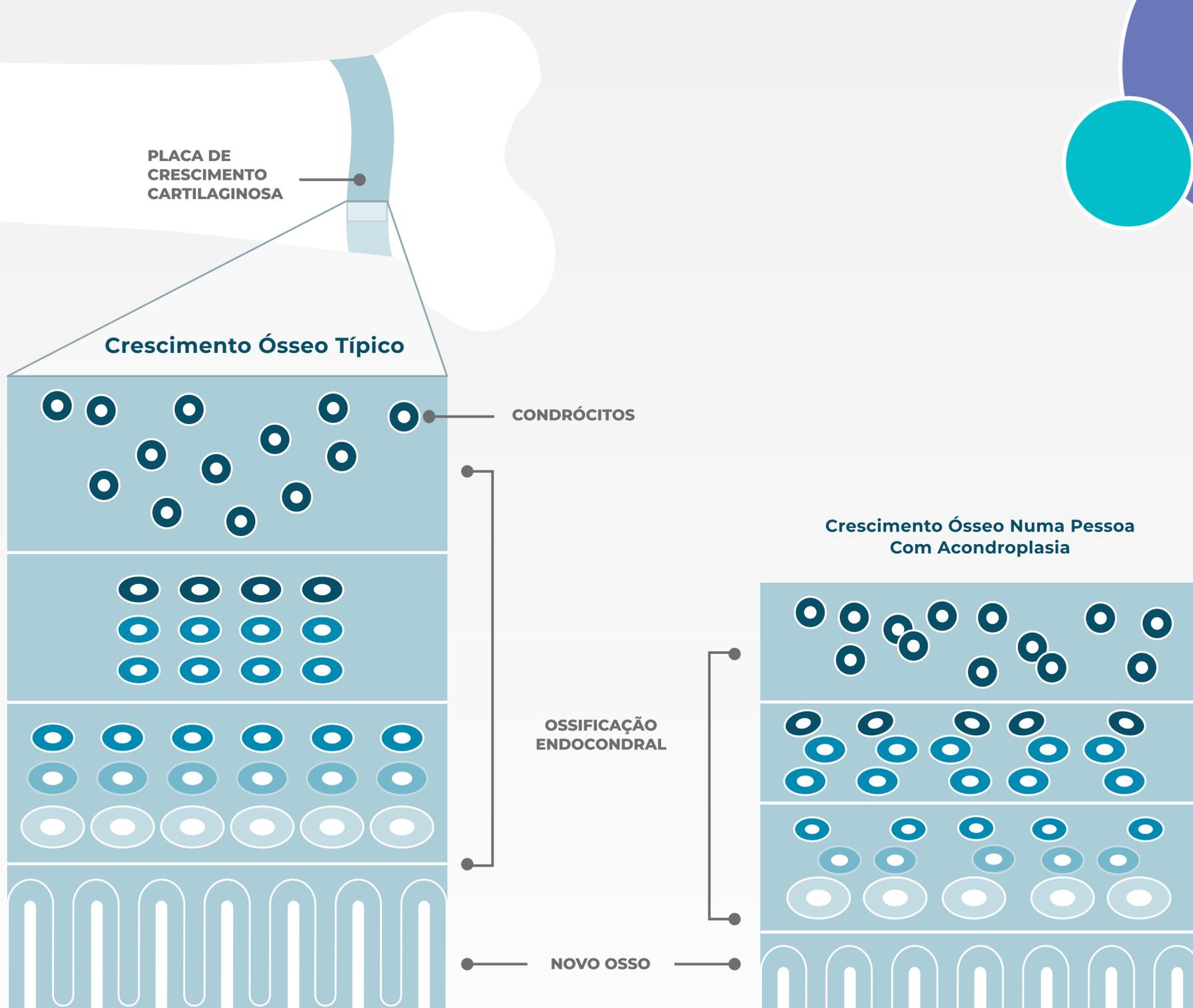
DIAGNOSTICADA DE DIFERENTES FORMAS

Por vezes, a acondroplasia é detetada ou descoberta antes do nascimento com base nas características físicas visualizadas durante uma ecografia. Poderá ser necessário realizar exames radiológicos (imagiologia médica) ou análises genéticas para confirmar o diagnóstico. Noutros casos, só é diagnosticada após o nascimento.

A Acondroplasia Começa Nos Ossos

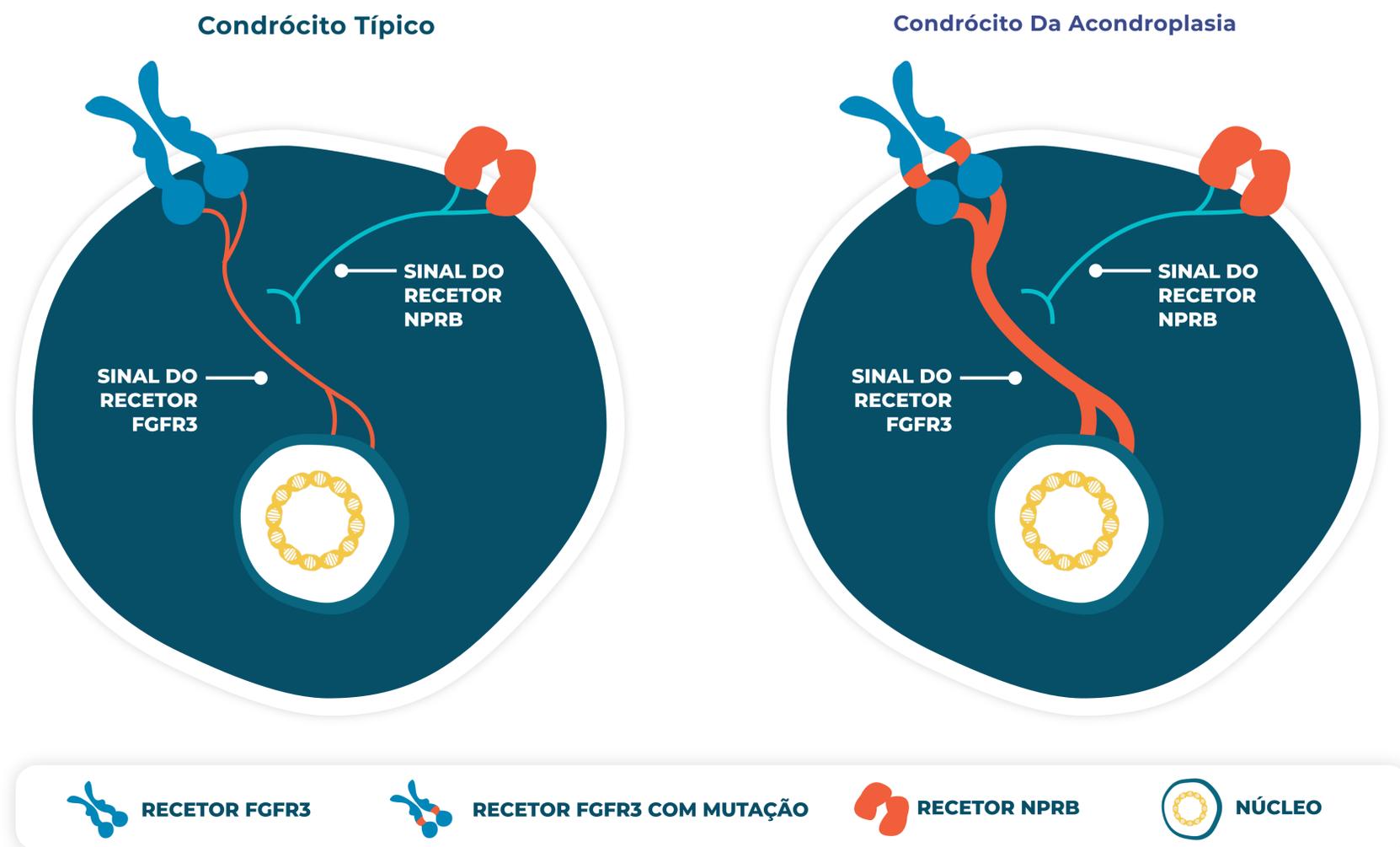
Os ossos começam a crescer antes do nascimento (no útero) e continuam a crescer até à idade adulta. O processo ocorre nas placas de crescimento dos ossos, onde o corpo produz cartilagem que depois é substituída por osso.

Os condrócitos (células na cartilagem) alinham-se para formar um novo osso. Este processo chama-se ossificação endocondral e ocorre em praticamente todos os ossos do corpo. Os recetores nos condrócitos controlam o processo através do envio e receção de sinais.



Alguns sinais, como os sinais dos recetores NPRB (recetor do peptídeo natriurético tipo B), instruem os ossos a crescerem. Outros, como os sinais dos recetores FGFR3 (recetor do fator de crescimento de fibroblastos 3), instruem os ossos a abrandarem o crescimento.

Normalmente, os recetores FGFR3 só são “ativados” quando o corpo precisa de deixar de transformar cartilagem em osso.



Na acondroplasia, uma alteração na estrutura do gene *FGFR3* faz com que o corpo envie *constantemente* sinais para abrandar o crescimento dos ossos. Dado que os recetores FGFR3 estão sempre “ativados”, os sinais para abrandar o crescimento ósseo são mais fortes do que os sinais que instruem os ossos a crescerem (e que vêm dos recetores NPRB).

Como resultado, os condrócitos têm dificuldade em se alinhar para formar novo osso, comprometendo o crescimento ósseo.

SAIBA MAIS

Para mais informações sobre como viver com acondroplasia, visite:

ACHONDROPLASIA.COM

B:OMARIN®

Referências: 1. Ireland PJ et al. *Appl Clin Genet* 2014;7:117-125. 2. Wynn J et al. *Am J Med Genet A* 2007;143A(21):2502-11. 3. Hecht JT, Bodensteiner JB, Butler LJ. *Handb Clin Neurol* 2014;119:551-63.
© 2021 BioMarin International Ltd. Todos os direitos reservados. EU-ACH-00256 outubro de 2021