



# Displasia SADDAN: análise de caso do Projeto Piloto de Vigilância em Anomalias Congênitas

Giulia Radin<sup>1</sup>; Fernanda Corrêa de Quadros<sup>1</sup>; Bárbara Zanesco Moehlecke<sup>2</sup>; Cláudia Fernandes Lorea<sup>2</sup>; Têmis Maria Félix<sup>2</sup>; Lavinia Schuler Faccini<sup>1,2</sup>.

<sup>1</sup> Universidade Federal do Rio Grande do Sul

<sup>2</sup> Hospital de Clínicas de Porto Alegre

## INTRODUÇÃO:

As displasias esqueléticas constituem um grupo heterogêneo de doenças genéticas que afetam o desenvolvimento e a homeostase do tecido ósseo e cartilaginoso. A acondroplasia é a forma mais comum de displasia esquelética, associada à baixa estatura desproporcionada. A displasia SADDAN (Severe Achondroplasia with Developmental Delay and Acanthosis Nigricans) é uma displasia óssea autossômica dominante ultra rara que deve ser considerada no diagnóstico diferencial de restrição do crescimento pré-natal. A distinção pré-natal entre SADDAN e acondroplasia por ultrassom obstétrico é desafiadora e, na prática, SADDAN pode ser confundida com displasia tanatofórica no pré-natal.

## DESCRIÇÃO DO CASO:

Paciente do sexo masculino, prematuro (IG 33 semanas), mãe com 32 anos, tabagista, pré-natal iniciado no primeiro trimestre. No ultrassom morfológico de terceiro trimestre teve suspeita de acondroplasia. Não foram realizados testes genéticos no período pré-natal. Ao nascimento foi observado macrocefalia, provável estenose de forame magno, retrognatia, tórax estreito, encurtamento rizomélico de membros superiores e inferiores, redundância de pregas cutâneas em membros e acantose nigricans. Através da análise molecular (painel NGS) foi observada a variante p.Lys650Met no gene FGFR3, responsável pela regulação do crescimento ósseo endocondral e associada a duas diferentes doenças: a Displasia SADDAN e a Displasia tanatofórica tipo I. O diagnóstico foi definido como Displasia SADDAN com base na clínica de associação de nanismo grave com atraso no desenvolvimento e acantose nigricans.



## DISCUSSÃO:

O presente relato com a tríade clínica completa é muito valioso, em uma condição com menos de 20 casos bem documentados na literatura mundial e um diagnóstico importante dentre as condições associadas ao FGFR3. Em SADDAN, o encurtamento dos membros é muito mais grave que na acondroplasia, aproximando-se da displasia tanatofórica, podendo ser detectável mais precocemente (no 2º trimestre). É importante ressaltar que a acantose nigricans nesta condição não está relacionada à resistência insulínica, mas provavelmente reflete alteração na função dos melanócitos devido à sinalização anormal do FGFR3.

## CONCLUSÃO:

A compreensão das diferentes apresentações clínicas e genéticas das displasias esqueléticas é fundamental para o diagnóstico adequado, manejo clínico e aconselhamento genético. Nos últimos anos, avanços terapêuticos têm sido estudados, incluindo terapias direcionadas à modulação da via do FGFR3, ampliando perspectivas futuras no tratamento da doença.