



**UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARÁ
CAMPUS UNIVERSITÁRIO DE ALTAMIRA
FACULDADE DE MEDICINA**

BILLY PETTERSON MOREIRA TABORDA

**ABORDAGEM TERAPEUTICA DE JOELHOS *GENU VARUM* EM
PACIENTES COM ACONDROPLASIA**

ALTAMIRA-PA

2021

BILLY PETTERSON MOREIRA TABORDA

**ABORDAGEM TERAPEUTICA DE JOELHOS *GENU VARUM* EM
PACIENTES COM ACONDROPLASIA**

**Trabalho de Conclusão de Curso (TCC),
apresentado à Faculdade de Medicina
da UFPA, Campus de Altamira, como
requisito parcial para a obtenção de
grau de Bacharelado em Medicina.**

**Orientador: Prof. Me. Ciro Francisco
Moura de Assis Neto**

ALTAMIRA-PA

2021

**Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP) de acordo com ISBD
Sistema de Bibliotecas da Universidade Federal do Pará
Gerada automaticamente pelo módulo Ficat, mediante os dados fornecidos pelo(a)
autor(a)**

T114a Taborda, Billy Petterson Moreira
Abordagem terapeutica de joelhos genu varum em
pacientes com acondroplasia / Billy Petterson Moreira
Taborda. — 2021.
32 f. : il. color.

Orientador(a): Prof. Me. Ciro Francisco Moura de Assis Neto
Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação) - Faculdade de
Medicina, Campus Universitário de Altamira, Universidade
Federal do Pará, Altamira, 2021.

1. Acondroplasia. 2. Genu Varum. 3. Conduas
Terapêuticas. I. Título.

CDD 616.7

BILLY PETTERSON MOREIRA TABORDA

**ABORDAGEM TERAPEUTICA DE JOELHOS *GENU VARUM* EM
PACIENTES COM ACONDROPLASIA**

**Trabalho de Conclusão de Curso, para a obtenção do grau de Bacharelado em
Medicina pela Universidade Federal do Pará.**

Aprovado em: ___/___/_____

Conceito: _____

Banca examinadora

Orientador

Prof. Me. Ciro Francisco de Moura Assis Neto / UFPA

Prof. Me. Renan Rocha Granato / UFPA

Prof. Dr. Me. Luís Antônio Loureiro Maués / UFPA

AGRADECIMENTOS

Dedico meus mais fieis agradecimentos a minha família que me apoiou de todas as formas possíveis para conseguir realizar esse trabalho, sendo base fundamental de apoio sentimental, moral e financeiro. Alicerce esse que me amparou, apostando e crendo que tudo isso é apenas o começo de muitas das minhas futuras realizações.

Aos meus amigos e companheira Naide Beatriz Sousa Viana, agradeço por sempre estarem ao meu lado em tempos difíceis, apoiando e incentivando a tomar as decisões que fizeram chegar até este momento inesquecível da minha jornada. Graças a estes aliados pude ter no decorrer do curso instantes de felicidade, descontração e companheirismo que levarei para sempre em minhas memórias.

Ao meu orientador e aos docentes da UFPA, reconheço seus empenhos e esforço em me guiar ao decorrer deste percurso com grande maestria, tanto com críticas construtivas como por elogios, se demonstraram serem grandes profissionais e acima de tudo grandes seres humanos.

Ofereço também uma parcela de gratificação a aqueles que duvidaram da minha capacidade e do meu potencial em me tornar um médico, pois graças a esses comentários aprendi a ser forte e decidido para chegar onde me encontro hoje e a conquistar mais essa vitória.

EPÍGRAFE

“Nunca deixe que alguém te diga que não pode fazer algo. Se você tem um sonho, tem que protegê-lo. As pessoas que não podem fazer por si mesmas dirão que você não consegue. Se quer alguma coisa, vá e lute por ela”

(A Procura da Felicidade, 2006.)

RESUMO

Essa revisão sistemática de literatura tem como objetivo realizar a revisão bibliográfica sobre Abordagem terapêutica de joelhos *Genu Varum* em pacientes com Acondroplasia, apresentando condutas clínicas para o tratamento de joelhos Genu Varum nesses pacientes. Para o presente estudo foi utilizado levantamento bibliográfico do período de 1995 a 2020 nas plataformas SciELO, Lilacs, Medline, Google Scholar e Pubmed utilizando as palavras-chave: Acondroplasia, *Genu Varum* e Condutas Terapêuticas para a seleção de artigos nas devidas plataformas. Foram selecionados artigos após a leitura dos resumos e então feito a leitura dos projetos mais relevantes sobre o tema geral, analisando o material produzido através de tabelamento e seleção de artigos de acordo com autor; tema; ano; revista; objetivo e principais resultados. Organizou-se os artigos em ordem cronológica, apresentando as abordagens realizadas em cada estudo, dentre os resultados obtidos pode ser observado cada conduta clínica e cirúrgica, evidenciando a osteotomia acompanhada do aperto do ligamento colateral lateral e a não união fibular planejada, além do uso da artrografia como forma de exame complementar. A partir dos resultados adquiridos, conclui-se que além das formas tradicionais de intervenção para joelhos em varo em pacientes com acondroplasia há evidências científicas de existências de maneiras alternativas de resolutividade ósseas nestes pacientes, visando qualidade de vida dos pacientes.

Palavras-chave: Acondroplasia; *Genu Varum*; Condutas Terapêuticas;

ABSTRACT

This systematic literature review aims to carry out the bibliographic review on the Therapeutic Approach of *Genu Varum* knees in patients with Achondroplasia, presenting clinical approaches for the treatment of *Genu Varum* knees in these patients. For the present study, a bibliographic survey from 1995 to 2020 was used on the SciELO, Lilacs, Medline, Google Scholar, and Pubmed platforms using the keywords: Achondroplasia, *Genu Varum*, and Therapeutic Approaches for the selection of articles on the appropriate platforms. Articles were selected after reading the abstracts and then reading the most relevant projects on the general theme, analyzing the material produced through tabulation and selection of articles according to the author; theme; year; magazine; objective and main results. The articles were organized in chronological order, presenting the approaches taken in each study, among the results obtained, each clinical and surgical approach can be observed, evidencing the osteotomy accompanied by the tightening of the lateral collateral ligament and the planned fibular nonunion, in addition to the use of arthrography as a form of complementary examination. From the results obtained, it is concluded that in addition to the traditional forms of intervention for varus knees in patients with achondroplasia, there is scientific evidence of the existence of alternative ways of bone resolution in these patients, aiming at the patients' quality of life.

Keywords: Achondroplasia; *Genu Varum*; Therapeutic Approaches;

SUMÁRIO

1. INTRODUÇÃO	10
1.1. ACONDROPLASIA.....	11
1.1.1 Etiologia.....	11
1.1.2. Fisiopatologia.....	12
1.1.3 Diagnóstico	13
1.1.4 Quadro Clínico	15
1.2. GENU VARUM.....	16
1.2.1. Conduta Médica	17
1.3. JUSTIFICATIVA.....	18
2. OBJETIVO	18
2.1. OBJETIVO GERAL	18
2.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS	19
3. METODOLOGIA.....	19
3.1. TIPO DE ESTUDO	19
3.2. INSTRUMENTOS DE COLETA DE DADOS	19
3.3. ANÁLISE DE DADOS	20
3.4. CRITÉRIOS DE INCLUSÃO.....	20
3.5. CRITÉRIOS DE EXCLUSÃO	21
3.6. ORGANIZAÇÃO E TABELAMENTO DOS DADOS.....	21
4. RESULTADOS	22
5. DISCUSSAO	24
6. CONCLUSÃO.....	29
REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	30
REFERÊNCIAS DAS FIGURAS	31

1. INTRODUÇÃO

As displasias esqueléticas (DE) estão integradas em um grupo heterogêneo de doenças que se assimilam entre si de acordo com sua apresentação clínica, achados radiológicos e padrões de herança que afeta o crescimento, a morfologia e o desenvolvimento do sistema locomotor (CALDERON *et al.* 2018). Existem mais de 270 Displasias Esqueléticas descritas, porém o número DE que podem ser diagnosticadas durante o período gestacional por meio de ultrassonografia se reduz consideravelmente (CALDERON *et al.* 2018).

Entre as displasias esqueléticas já identificadas, a Acondroplasia é a forma com maior predominância em todo mundo, sendo um dos fatores responsáveis pelo nanismo (CALDERON *et al.* 2018). Essa doença tem como principal alvo o tecido ósseo ou cartilaginoso, o que ocasiona primordialmente a desproporção corporal a qual afeta o crescimento fetal ou restrições no período da infância, sendo um dos fatores pelos quais indivíduos acondroplásicos desenvolvem baixa estatura (UNANUE *et al.* 2015).

Figura 1 – A imagem apresenta a desproporção corporal no crescimento pré-natal de RN em portadores de displasias osseas.



Fonte: Hilbert (2014)

1.1.ACONDROPLASIA

A acondroplasia está incluída dentro das displasias esqueléticas, grupo este de patologias determinadas geneticamente (PIRES e TALLES., 2015). Sua palavra tem origem do grego: a = sem, condro = cartilagem e plasia = desenvolvimento, ou seja, significa “sem formação de cartilagem” (RODRIGUES *et al.*, 2010)

A acondroplasia afeta a ossificação endocondral, criando empecilhos na consolidação óssea a partir de cartilagem preexistente. Logo, este déficit torna os ossos longos do esqueleto apendicular reduzidos, estruturando membros superiores e inferiores curtos em comparação ao tronco (RODRIGUES *et al.*, 2010). Indivíduos afetados por essa doença desenvolvem desproporções ósseas importantes, sendo capazes de comprometer a densidade e a formados ossos, modificando dessa maneira o seu comprimento e favorecendo o aparecimento da baixa estatura (PIRES e TALLES., 2015).

1.1.1 Etiologia

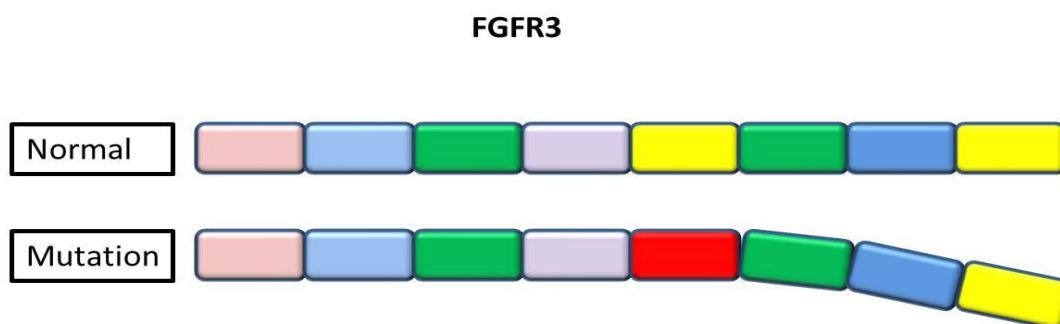
A Acondroplasia está incluída dentro das displasias esqueléticas e é a maior causa de nanismo em todo mundo, ocasionada pela anormalidade na ossificação endocondral (NOGUEIRA *et al.*, 2018). Esta doença acomete entre 1.3 a 1.5 por 10.000 nascidos vivos, trata-se se uma enfermidade de caráter autossômico dominante, fazendo com que em 90% dos casos surge através de uma mutação espontânea (NOGUEIRA *et al.*, 2018).

A probabilidade de uma criança desenvolver acondroplasia é de aproximadamente 50% caso um dos pais seja afetado pela doença, podendo ter uma maior incidência quando um dos membros da filiação tenha idade superior a 33 anos (NOGUEIRA *et al.*, 2018). A enfermidade acondroplásica é manifestada tanto por um genótipo heterozigoto ou homozigoto, sendo repassada pelo elo paterno ou materno ou ambos (NOGUEIRA *et al.*, 2018). As características fenotípicas do portador da Acondroplasia esquelética são semelhantes, apresentando um perfil clínico típico da doença (NOGUEIRA *et al.*, 2018).

1.1.2. Fisiopatologia

As alterações genéticas percebidas nos pacientes com acondroplasia estão localizadas no cromossomo quatro, mais precisamente no braço curto deste cromossomo (FRADE *et al.*, 2012). Foi constatado a presença de uma mutação no receptor do fator de crescimento do fibroblasto tipo 3 (FGFR3) isto ocorre devido a substituição do aminoácido arginina pelo aminoácido glicina no domínio transmembrana do indivíduo localizado nos condrócitos da placa de crescimento dos ossos (FRADE *et al.*, 2012). A ativação de FGFR3 impede o crescimento da cartilagem que ocorre na placa epifisária, prejudicando a troca da cartilagem por tecido ósseo e assim proporcionando a restrição no tamanho final dos ossos (FRADE *et al.*, 2012).

Figura 2 – Ilustração mutagênica de substituição do aminoácido arginina por glicina no domínio de transmembrana localizada na placa epifisária.



© Morrys C. Kaisermann M.D.

Fonte: Foldynova-Trantirkova *et al.* (2012).

O crescimento longitudinal dos ossos é feito dentro da placa epifisária em por um processo denominado ossificação endocondral que ocorre a partir de um modelo cartilaginoso hialino. (FRADE *et al.*, 2012). A cartilagem hialina durante seu mecanismo de amadurecimento passa por diversas modificações o que propicia a redução e mineralização da matriz cartilaginosa além da hipertrofia e apoptose dos condrócitos que dará espaço para o surgimento de lacunas nas quais posteriormente serão substituídas por capilares sanguíneos e células osteogênicas, gerando o desenvolvimento vertical dos ossos longos. (FRADE *et al.* 2012). Entretanto,

pacientes com acondroplasia contém certa incapacidade de executar essa atividade orgânica proporcionando restrição da estatura corpórea (FRADE *et al.* 2012).

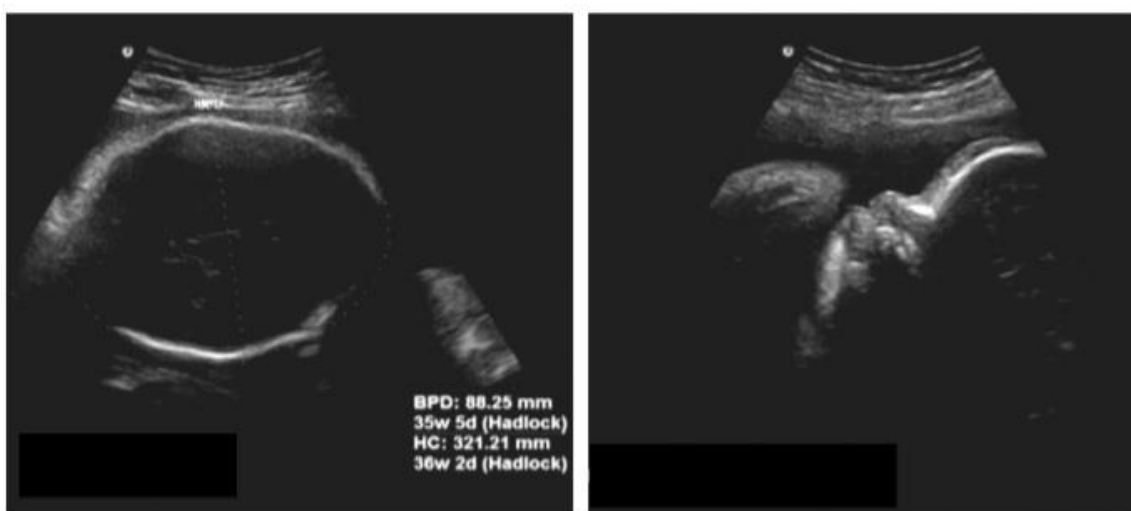
Apesar desse distúrbio de crescimento em pacientes com acondroplasia, o amadurecimento dos ossos de maneira transversal se mantém conservada, pois sua maturação está vinculada ao processo de ossificação intramembranosa, amadurecimento o qual realiza a troca de tecido ósseo esponjoso por tecido compacto com a participação direta dos osteoblastos sem a presença do papel da cartilagem para desempenhar a função de crescimento transversal. (FRADE *et al.* 2012). Dessa maneira, indivíduos adultos com acondroplasia no seu processo final de desenvolvimento irá apresentar ossos do esqueleto apendicular curtos e largos (FRADE *et al.* 2012).

1.1.3 Diagnóstico

O diagnóstico da Acondroplasia é dado a partir do nascimento ao se analisar características clínicas típicas da doença (CIALZETA, 2009). Entretanto, ao se realizar ultrassonografias morfológicas que comumente é feita a partir da 16^o semana de gestação e for comprovado a percepção de desproporção dos membros inferiores e superiores em relação ao tórax, ossos longos abaixo do percentil, crânio aumentado com fronte proeminente, face típica e polidrâmnio pode-se pressupor que o RN nascerá com acondroplasia (CIALZETA, 2009).

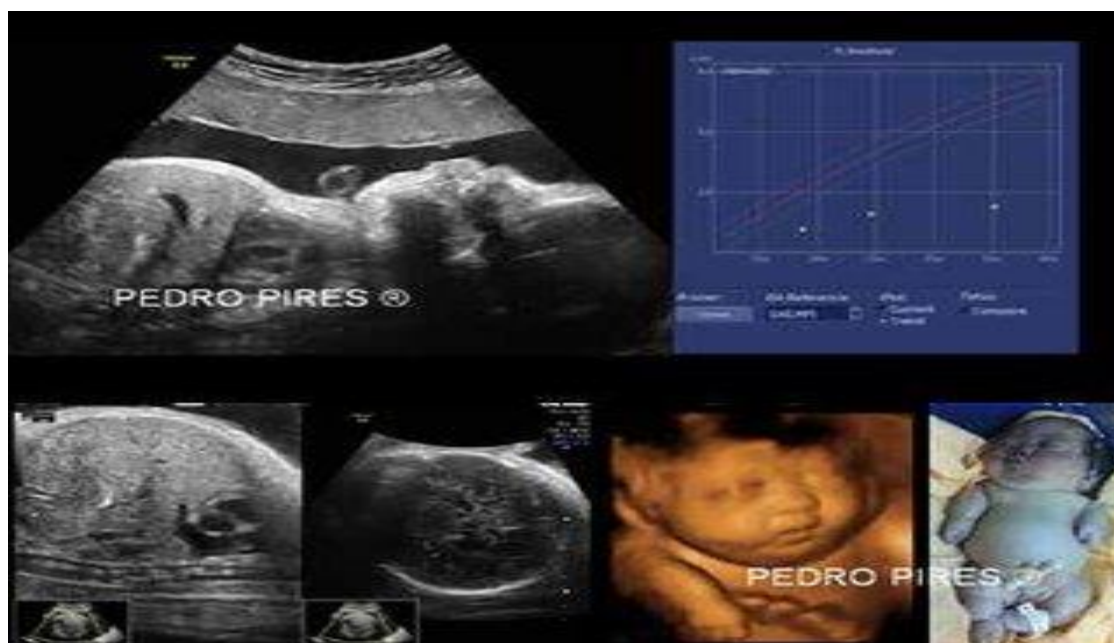
Além das características de presunção percebidas nos exames de imagem realizados no período fetal e da avaliação clínica realizada após o nascimento, é possível realizar o diagnóstico por meio do estudo biomolecular, ferramenta na qual irá investigar mutações genéticas que neste caso estarão ligadas ao receptor do fator de crescimento do fibroblasto tipo 3 que pode estar disponível (UEMURA *et al.* 2002).

Figura 3 – Nesta ultrassonografia de 33 semanas de gestação podemos visualizar medidas do crânio no percentil 90, Polidrâmnio e Fronte proeminente. Caso de Acondroplasia.



Fonte: Dietrich *et. al.* (2010)

Figura 4 – Imagem da ultrassonografia gestacional de um feto no qual apresenta ossos longos abaixo do percentil, desproporções dos membros inferiores e superiores em relação ao tórax e face típica.

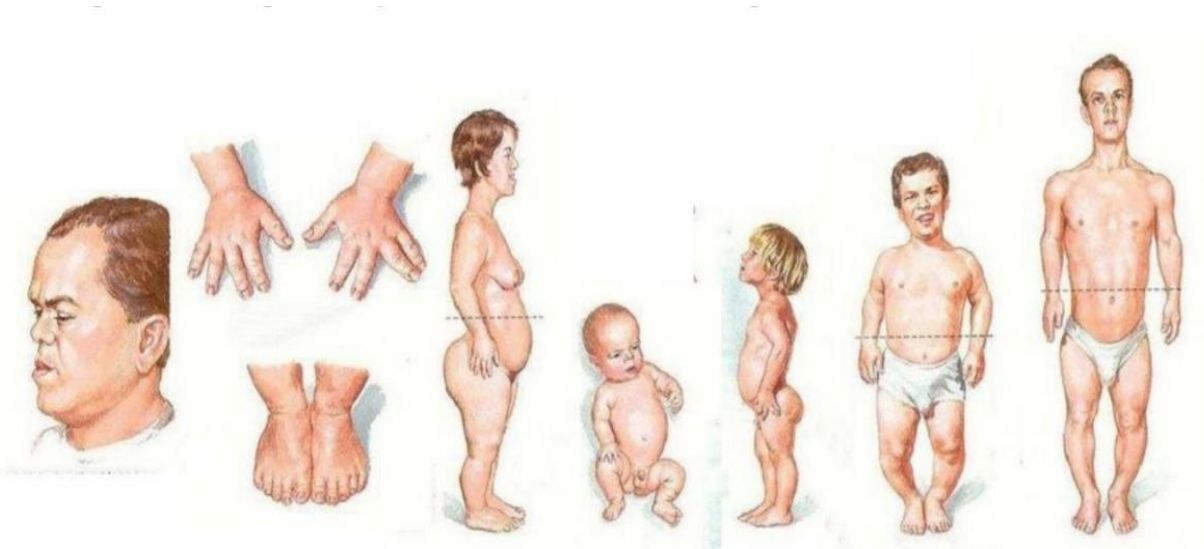


Fonte: Pires e Talles (2015)

1.1.4 Quadro Clínico

As características da acondroplasia, tanto clínicas quanto radiológicas são bem específicas, pois apresentam estatura baixa desproporcional ocasionado pelo encurtamento dos membros inferiores e superiores em relação ao tronco, um aumento da circunferência cefálica, cifose toracolombar com hiperlordose, base do crânio hipoplásica, tônus muscular diminuídos, ossos íliacos arredondados, diminuição progressiva para baixo na distância interpedicular da área dorsal para a lombar (CIALZETA, 2009). Evidenciam também mãos com dedos curtos e grossos, atraso no desenvolvimento motor, atraso na erupção dentária com alterações na quantidade e na forma dos dentes (UEMURA *et al*, 2002).

Figura 5: A imagem apresenta características clínicas comuns na acondroplasia como estatura baixa, membros curtos (braços e coxas), Anormalidades esqueléticas, aparência da mão anormal, dedos engrossados com espaço persistente entre os dedos medial e anelar, testa saliente, crânio aumentado e desproporcional ao corpo e pernas tortas.



Fonte: Tavares *et al.* (2016).

A baixa estatura é o traço mais comum na acondroplasia, mas ela é percebida em decorrência da falta de crescimento dos membros enquanto o seu tronco permanece normal e é devido a isso que o tamanho sentado dos portadores da doença demonstra percentis elevados, a altura varia para homens e mulheres entre 122 e 157cm em homens e 117 e 137 cm em mulheres (CIALZETA, 2009). Nos

primeiros anos de vida as crianças com essa displasia óssea apresentam um retardo no desenvolvimento motor devido a fraqueza muscular transitória ou uma distrofia muscular congênita e desequilíbrios osteoarticulares, adquirindo dessa forma uma marcha independente e eficiente apenas aos dois anos de idade (CIALZETA, 2009).

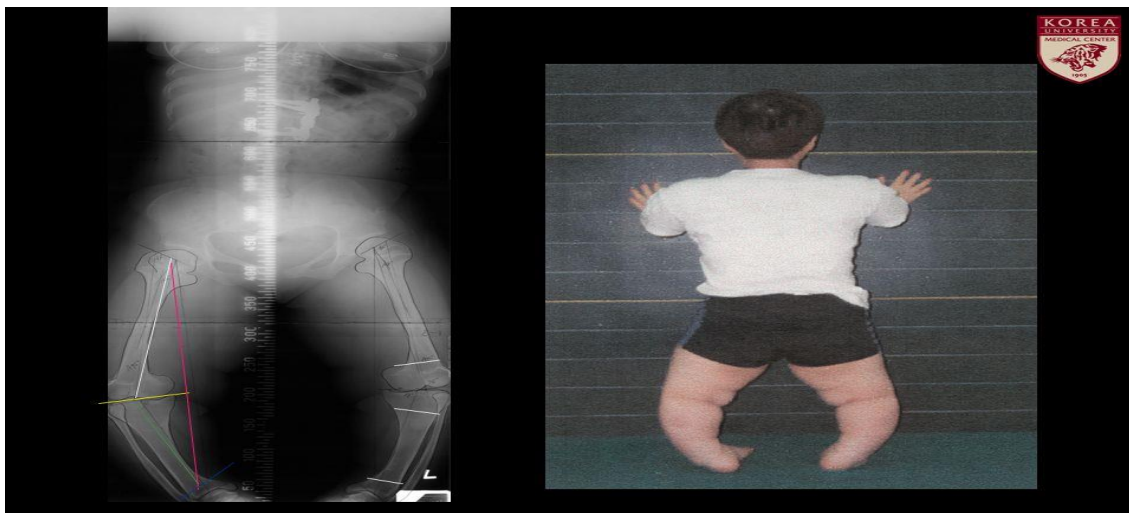
Apesar de poder apresentar um amplo leque de sinais e sintomas, existem aqueles nos quais podem se destacar dos demais e se mostrar de maneira corriqueira no decorrer da vida como: demora no desenvolvimento maduro do corpo, hiperlaxidade dos ligamentos das articulações, macrocefalia, hipotonia nos primeiros anos, otite média de repetição aguda com perda auditiva condutiva, um atraso no desenvolvimento linguístico, hipoplasia do maxilar facial com maior suscetibilidade para aquisição de patologias respiratórias, hipoplasia da base do crânio com disfunção tubal e dificuldades de locomoção ocasionado pela aparição de deformidades nos joelhos no formato de *genu varum* (CIALZETA, 2009).

1.2. *GENU VARUM*

Genu varum é uma condição normalmente genética em que os joelhos se mantêm afastados mesmo que o indivíduo consiga encostar os tornozelos um no outro, isto ocorre quando os ossos tíbia e fêmur não estão corretamente nivelados, ocasionando um arqueamento das pernas (RESENDE *et al*, 2011). Este alinhamento anormal no plano frontal do joelho, é alvo de pesquisas pela sua importância clínica (RESENDE *et al*, 2011).

A incongruência dos membros inferiores, especialmente o joelho, pode ser relacionado a dores articulares e podem ocorrer desordem estruturais que podem ocasionar problemas na sustentação muscular, tendões, ligamentos e retináculos, e com isso, modificando o alinhamento do joelho em varo ou valgo, podendo alterar a função dos joelhos (RESENDE *et al*, 2011). Cabe ressaltar que existem elementos nos quais podem contribuir para haja a complicação do quadro como raça, peso, distúrbios metabólicos e hormonais (RESENDE *et al*, 2011).

Figura 6 – A imagem apresenta um paciente com joelhos genu varum, em que os joelhos se mantêm afastados mesmo que o paciente consiga encostar os tornozelos um no outro.



Fonte: Song *et al.* (2006)

1.2.1 Conduta Médica

O *genu varum*, tem grande relevância na procura de consultas clínicas pediátricas na área da ortopedia, sendo a mais comum no público infantil (BROOKS e GROSS, 1995). Em sua maioria, o arqueamento das pernas é corrigido com o crescimento, pois o número de crianças que apresentam repercussões sistêmicas acompanhadas é pequeno. Condições como acondroplasia, raquitismo resistente a vitamina D, Osteodistrofia renal e osteogênese imperfeita podem ocasionar problemas funcionais se não tratadas, repercutindo diretamente na qualidade de vida de seus portadores (BROOKS e GROSS, 1995).

As formas de tratamento e correção do genu varum é feita de acordo com a causa base e com grau da alteração, podendo ser solucionado com intervenções que variam desde uma suplementação de cálcio ou de vitamina D até uma cirurgia realinhamento os ossos (NOGUEIRA et al, 2018). Sabe-se que o tratamento de deformidades que proporciona um bom alinhamento e saúde das articulações tem maior consenso entre ortopedistas, sendo cogitadas com maior frequência em casos mais graves da deformidade em *genu varum* (NOGUEIRA et al. 2018).

1.3. JUSTIFICATIVA

As displasias esqueléticas fazem parte do grupo de doenças raras com alto grau de morbimortalidade, apresentando a Acondroplasia como a mais comum dentre elas. (PIRES e TALLES. 2015). A Acondroplasia favorece o surgimento de atrasos no desenvolvimento neuropsicomotor, dificuldades de locomoção gerada por deformidades no alinhamento dos joelhos em formato de *genu varum* e restrição de crescimento (NOGUEIRA et al. 2018).

Apesar de ser facilmente diagnosticado por meio da ultrassonografia no período pré-natal devido a visualização do encurtamento femoral, existe uma limitada diversidade de artigos sobre a Acondroplasia, principalmente, quando colocamos em foco as condutas terapêuticas adequadas para o alinhamento dos joelhos, neste tipo de caso o *genu varum*. Diante disso, é de fulcral importância a realização pesquisas científicas no cenário acadêmico que favoreçam a obtenção de novos dados sobre abordagens eficazes para restauração do alinhamento no plano frontal dos joelhos em varo em portadores da Acondroplasia. Com isso será possível ampliar as informações dentro da sociedade científica, entre os profissionais da saúde e pacientes, além de obter estudos consistentes para a realização de uma conduta terapêutica adequada, primordial para o desenvolvimento pleno do paciente acondroplásico e garantia da sua qualidade de vida.

2. OBJETIVO

2.1. OBJETIVO GERAL

Apresentar condutas clínicas e cirúrgicas para o tratamento de joelhos *genu varum* em pacientes com Acondroplasia.

2.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Fornecer dados atualizados sobre a abordagem terapêutica adequada para o alinhamento dos joelhos em pacientes com acondroplasia;
- Perscrutar exames complementares de imagem para guiar a melhor abordagem em joelhos em *genu varum* em portadores da acondroplasia;
- Estabelecer por meio de estudos categorizados quais condutas terapêuticas são mais eficazes para o tratamento de joelhos *genu varum* em indivíduos com acondroplasia;
- Analisar as diferentes formas de intervenção para a realização do alinhamento das deformidades ósseas em varo em pacientes acondroplásicos.

3. METODOLOGIA

3.1. TIPO DE ESTUDO

Trata-se de uma revisão sistemática de literatura e pesquisa bibliográfica.

3.2. INSTRUMENTOS DE COLETA DE DADOS

Desenvolveu-se uma revisão sistemática de literatura mediante a busca nas bases de dados SciELO, Lilacs, Medline, Google Scholar e Pubmed com bibliografias brasileiras e internacionais, incluindo artigos públicos, trabalhos acadêmicos e revistas científicas, utilizando os termos “Acondroplasia”, “*Genu Varum* “Abordagem Terapêutica” em conjunto com seus acrônimos equivalentes de acordo com seus descritores em ciências da saúde encontrados na plataforma DeCS.

3.3. ANÁLISE DE DADOS

A priori, foi realizado a verificação da incidência de artigos publicados em revistas científicas nas bases de dados supra citadas, onde ocorreu as fases primordiais de seleção. A princípio, a etapa inicial de apuração ocorreu mediante a busca dos artigos encontrados por meio das palavras chaves relacionadas com o tema em adjunto com seus acrônimos correspondentes: acondroplasia, achondroplasia, achondroplasie, displasias saddan, síndrome esqueleto – pele – encéfalo, deformidade em varo do joelho, geno varo, genu varo, genu varus, genuvaro, joelho varo, joelhos arqueados, pernas cambotas, varo, varo de joelho, varo do joelho, abordagem terapêutica, manejo terapêutico, tratamento.

Em segundo plano, após a ocorrência da identificação foi executada a primeira seleção na qual destinou-se a restringir o número de artigos por meio da leitura dos títulos seletando aqueles que vão de encontro a abordagem pretendida pelo trabalho de conclusão de curso.

Em terceira instância, a apuração final dos artigos selecionados conduziu-se a partir da leitura prévia dos resumos seguindo os devidos fatores: I) *ano de publicação* – selecionando artigos publicados entre os anos de 1995 a 2021; II) *veículo de publicação* – Google Scholar, Lilacs, Medline, Scielo Pubmed, III) *idioma de publicação* – artigos publicados em língua inglesa, espanhola, portuguesa e francesa; IV) *modalidade de produção científica* – Será incluídos trabalhos originais, relatos de caso e estudos teórico. Por fim, após o período de leitura dos resumos foi efetivado a exploração completa dos artigos, selecionando aqueles que estarão presentes no processo crucial da discussão.

3.4. CRITÉRIOS DE INCLUSÃO

Os critérios de inclusão de referências, foi desenvolvido por meio de leitura seletiva dos artigos após o levantamento preliminar dos resumos, dessa forma selecionando os artigos originais que delimitou o material para análise.

3.5. CRITÉRIOS DE EXCLUSÃO

Os critério de exclusão ocorreram por meio de análise dos títulos e leitura preliminar dos resumos dos artigos, excluindo os que não foram de encontro com as palavras chaves e pontos cruciais do tema, distanciando dos critérios de inclusão de referência.

3.6. ORGANIZAÇÃO E TABELAMENTO DOS DADOS

Com os artigos em mãos, foi feita a leitura analítica e detalhada para estabelecer um tabelamento dos trabalhos selecionados a fim de obter informações sobre a abordagem terapêutica em joelhos *genu varum* em pacientes com Acondroplasia. Com o método de sistematização, é possível esquematizar o material para uma melhor análise de cada produção científica, realizando a estruturação de cada ponto chave: título de artigo, autores, ano de publicação, objetivo, revista de divulgação e principais resultados encontrados. Os artigos irão compor o *corpus* da revisão elaborada através de uma análise descritiva e qualitativa da amostra bibliográfica, de acordo com uma síntese encontrada pelos autores. A busca nas bases de dados e a análise dos estudos foram realizadas em agosto de 2021 de forma individual e independente (Fluxograma 1).

Fluxograma 1 - Fluxograma do processo de seleção individual e independente dos artigos incluídos na revisão.

Número de artigos encontrados nas plataformas				
Pubmed N= 111	Scholar N=1520	Lilacs N= 3	Medline N=29	Scielo N=11
Número de artigos em que foram lidos os resumos				
Pubmed N=10	Scholar N= 15	Lilacs N= 3	Medline N= 3	Scielo N= 2
Número de artigos nos quais foram realizados leitura completa				
Pubmed N= 2	Scholar N=3	Lilacs N= 3	Medline N=3	Scielo N=0

4. RESULTADOS

As organizações das leituras ocorreram a partir da elaboração de categorias relativas ao tema, as quais surgiram após análise dos materiais avaliados. Os artigos analisados estão no quadro 1, em ordem cronológica de acordo com seu ano de publicação.

Quadro 1. Quadro constituído das publicações analisadas.

Titulo	Autor/ano	Revistas	Objetivos	Principais resultados
Genu Varum in Children: Diagnosis and Treatment	BROOKS WC, GROSS RH, 1995.	Journal of the American Academy of Orthopaedic Surgeons	O objetivo desse artigo é revisar fatores favoráveis para a avaliação do <i>genu varum</i> , as condições que contribuem para essa patologia e opções de tratamento.	O estudo evidenciou quais pacientes estão aptos para realizar tratamento do <i>genu varum</i> e o grau de deformidade tolerado, estes indivíduos não apresentam quadro de acondroplasia.

O papel da artrografia na seleção de uma osteotomia para a correção de genu varo em pacientes pediátricos com acondroplasia	FRASER SC, et al., 2011.	Journal of Pediatric Orthopaedics	Os objetivos foram: I – o uso da osteotomia baseada nos achados radiográficos poderia ser diferente da baseada em buscas radiográficas e artrográficas combinadas; II – a diferença seriam mais prevalentes em uma faixa do que em outra faixa etária.	Durante este estudo evidenciou-se que a utilização da artrografia influencia na seleção do local em que será realizado a osteotomia em cerca de 60.8% dos casos de genu varo em indivíduos com acondroplasia.
Tratamento de deformidade em varo dos membros inferiores em acondroplasia	NOGUEIRA MP, et al., 2018.	Técnicas em Ortopedia	Este artigo tem como objetivo descrever o tratamento do <i>genu varum</i> e encurtamento ósseo, e isto inclui a osteotomias da tíbia e estabilização com fixador externo circular (Ilizarov) para correção gradual da deformidade e alongamento ósseo, osteotomia valgizante de fêmur distal direito como forma de correção aguda e estabilização com fixador externo monolateral e por fim, hemiepifisiodesse lateral de fêmur distal e tíbia proximal dos membros.	Pela análise crítica do relato de caso, evidencia-se que o primeiro procedimento que ocorre a colocação das placas de dois furos com parafusos que divergem gradualmente corre o risco de evoluir com recidiva, sendo necessário a avaliação individual de cada caso para sua execução.
Resultados através da maturidade esquelética da não união fibular planejada para o tratamento de genu varo na acondroplasia. Um estudo retrospectivo observacional	WEINER DS, et al., 2019.	Medicine	Este estudo tem como objetivo descrever as técnicas cirúrgicas para <i>genu varum</i> e relatar seus resultados radiográficos e clínicos da coorte estudada.	Durante as análises de casos envolvendo 53 pacientes, foi evidenciado que cerca de 60% dos indivíduos submetidos a pseudartrose fibular planejada obtiveram melhora plena do quadro de instabilidade articular do joelho e do arqueamento das pernas.
Correção da deformidade da perna de bacia na acondroplasia por meio de realinhamento ósseo combinado e aperto do ligamento colateral lateral	KURIAN BT, et al., 2019.	Strategies in Trauma Limb Reconstr vol. 14	O objetivo desse estudo é relatar a técnica utilizada e os primeiros resultados do aperto do ligamento colateral lateral (LCL) com correção do joelho varo em crianças acondroplásicas.	Dentre os 12 pacientes submetidos a osteotomia aliado ao aperto do LCL, evidenciou-se que em 100% dos procedimentos realizados proporcionaram maior qualidade de vida, sem o surgimento de complicações maiores.

Os artigos utilizados para análise, quanto ao ano de publicação estão classificados da seguinte forma: dentre os 5 artigos analisados na íntegra, observou-

se que 20% foi publicado no ano de 1995, 20% em 2006, 20% no ano de 2011 e por fim 40% dos artigos selecionados para discussão do trabalho de conclusão de curso possuem como ano de publicação o ano de 2019. Em relação ao delineamento dos artigos selecionados, observou-se que em maior parte são do tipo qualitativo, cerca de 80% dos artigos enquanto 2,0% estudos são quantitativos.

Dentre os 5 autores que foram selecionados para o estudo, 80% realizaram as pesquisas com análise das características radiográficas e conduta cirúrgica utilizada para o tratamento de deformidades em *genu varum* em pacientes com acondroplasia. E 20%, evidenciaram as condutas terapêuticas para o alinhamento anormal dos joelhos no público sem mutações no gene que codifica o receptor 3 do fator de crescimento de fibroblastos (FGFR-3), utilizado nesse trabalho de conclusão de curso para fim de comparação.

Dessas pesquisas, 60% dos estudos fizeram uma análise de casos retrospectivos de um grupo de pacientes submetidos ao tratamento cirúrgico para correção do *genu varum* em pacientes acondroplásicos, apontando os métodos, materiais, técnica cirúrgica utilizada e complicações. Em 20% dos artigos selecionados utilizou como metodologia o estudo de caso no qual foi relatado as abordagens clínicas e cirúrgicas, os achados radiográficos, evolução e complicações do alinhamento dos joelhos.

5. DISCUSSÃO

O joelho *genu varum* em pacientes com acondroplasia propicia instabilidade articular, artralgia e dificuldade no desenvolvimento das funções motoras. Com isso, abordagens terapêuticas podem concretizar o alinhamento dos joelhos *genu varum* na tentativa de garantir resolutividade clínica e qualidade de vida a esse público.

Primordialmente, inicia-se esta discussão pela análise do estudo de Brooks e Gross (1995). Este trabalho envolve pacientes não acondroplásicos, cujas indicações para intervenção no *genu varum* não são bem definidas, uma vez que alinhamento neutro dos joelhos conclui-se por volta dos 18 meses de idade. Neste contexto, opta-se como conduta a utilização de radiografias para a organização do planejamento cirúrgico caso seja necessário. Todavia, a abordagem cirúrgica precoce no *genu varo*

pode ser iniciada caso o arqueamento das pernas seja causado por tibia vara infantil e ângulo metafisário-diafisário de 11 graus ou maior acompanhado de sinais clínicos como: instabilidade posterolateral e torção tibial interna persistente.

O tratamento segundo Brooks e Gross (1995) pode solucionar a torção tibial interna. O ideal é realizar a osteotomia antes dos 4 anos de idade devido a provável necessidade de nova abordagem cirúrgica em crianças mais velhas. Tendo isso em vista, Brooks e Gross (1995) analisou retrospectivamente os fatores que afetam o resultado de 77 osteotomias tibiais proximais realizadas em 25 pacientes com tibia vara e encontraram uma taxa de 76% de recorrência da deformidade em crianças operadas após os 4,5 anos de idade, não obstante, em crianças mais novas a taxa de recorrência da deformidade em varo foi de 31%.

No entanto, para Fraser, et al. (2011) o estudo descreve que as radiografias são utilizadas para determinar o centro de rotação da angulação, determinando dessa maneira o local adequado para o procedimento de osteotomia. Entretanto, devido ao grande envelope de cartilagem em crianças e jovens, uma radiografia por si só pode não ser suficiente para localizar o local da deformidade em *varum* nos pacientes com acondroplasia. De acordo com Fraser, et al (2011) foi encontrada uma baixa concordância entre os observadores usando o método do desvio mecânico do eixo para medir o ângulo tibial proximal medial e o ângulo tibial distal lateral em crianças menores de 6 anos. Dessa forma, a pesquisa mostrou a existência de equívocos na medição das articulações entre as porções tibiais proximais e distais, especialmente em crianças com acondroplasia.

Durante a realização do artigo de Fraser, et al (2011) foi utilizado um teste de associação do χ^2 para confirmar se a adição de achados artrograficos tem relação com a mudança do local de realização da osteotomia. Como resultado, houve modificação do local da abordagem cirúrgica em cerca de 60.8% dos casos. Neste estudo, não houve recidivas da deformidade em *genu varum* ou reoperações, no entanto o trabalho conclui que a inclusão da artrografia como exame complementar de imagem trará uma melhor precisão cirúrgica e resultados mais promissores.

Em contrapartida, o estudo de caso de Nogueira, et al. (2018) retrata um portador acondroplásico com varo articular e diafisário com recurvato proximal da tibia e deformidades angulares multiapicais, sendo submetido à interveção cirúrgica por Ilizarov. No relato, aos 4 anos o paciente sofreu duas osteotomias em tibia esquerda com utilização de fixador externo circular (Ilizarov) para correção gradual do varo com

consolidação após o 5º mês de pós operatório, repetindo o processo em membro inferior direito sem intercorrência. Não obstante, houve recidiva de genu varo bilateral com maior grau de comprometimento à direita, sendo necessária a reabordagem em fêmur e tíbia.

Em suma, a abordagem cirúrgica realizada por Nogueira, *et al* (2018) inicia-se a partir de osteotomias realizadas em região de metáfise proximal e meta diafisária distal da tíbia e em fíbula com utilização de fixador externo circular para a correção gradual do varo, proporcionando alongamento ósseo de aproximadamente 5 centímetros. Com o decorrer do procedimento, a montagem do Ilizarov foi modificada para a reparação do giro interno tibial com componentes de rotação em porção proximal e distal à osteotomia ligadas a hastes rosqueadas posicionadas radialmente aos anéis, obtendo reparabilidade das deformidades e consolidação dos regenerados ósseos após 5 meses. Posteriormente, com a recidiva do arqueamento dos joelhos foi executado a hemiepifiodese lateral em fêmur distal e tíbia proximal com uso de placas em 8 e osteotomia valgarizante aguda com fixador externo, obtendo resolutividade plena.

Dessa forma, o estudo de Nogueira, *et al* (2018), mostrou que o Ilizarov nem sempre é eficiente em decorrência da resposta insuficiente das fases de crescimento acometidas pela acondroplasia. Em consonância, o uso de fixadores externos como mecanismo auxiliador no tratamento obteve resultados promissores devido as deformidades angulares na acondroplasia serem de origem multiapicais e multiplanares. Dessa forma, este método é capaz de solucionar com integralidade as deformidades ósseas de forma gradativa ou aguda, promovendo alongamento dos membros

Outra forma de abordagem em joelhos *genu varum* em pacientes com acondroplasia pode ser vista no trabalho de Weiner, *et al.* (2019). De acordo com ele, o tamanho desproporcional da fíbula em comparação a tíbia favorece a ocorrência de tensão entre os ossos, propiciando o surgimento do arqueamento em varo das pernas. Dessa forma, a realização da não união fibular planejada (PNF) por meio da excisão de uma seção da fíbula em região proximal, com objetivo de evitar a possibilidade de valgo distal do tornozelo oferece maiores benefícios aos indivíduos.

Conforme Weiner, *et al.* (2019), as indicações para PNF em pacientes acondroplasicos com *genu varum* incluem primordialmente artralgia nos joelhos, instabilidade articular, lacunas radiográficas nos membros inferiores em ortostase e

crescimento desproporcional entre a fíbula sobre a tíbia identificado antes dos 7 anos de idade. O autor abordou essa faixa etária devido a sua inconformidade e frustração com as experiências falhas de osteotomia tíbio-fibular em crianças menores de 8 anos. Não obstante, as contraindicações da não união fibular planejada destinou-se àqueles indivíduos em que foram encontrados um arco em valgo na junção proximal média da fíbula, no eixo médio ou uma inclinação em valgo no tornozelo.

O procedimento cirúrgico narrado por Weiner et al (2019), inicia-se por meio de uma incisão feita transversalmente do espaço poplíteo seguindo o curso do nervo fibular comum, buscando a cabeça da fíbula. Posteriormente, será realizada fasciotomia e a dissecação extraperiosteal ao redor do osso, dessa forma três incisões transversais serão realizadas no perióstio mantendo sua continuidade longitudinal e sua integridade. Por fim, será executada a ostectomia da fíbula da qual será ressecado um segmento medindo cerca de 2.5 a 3 centímetros de comprimento, proporcionando a liberação do efeito tensão evidenciado nos joelhos *genu varum* em pacientes com acondroplasia.

No artigo escrito por Weiner et al. (2019), após o segundo dia de internação hospitalar o paciente recebia alta com curativo nos MMII, no 10º dia pós-operatório era permitido a descarga total do peso durante a deambulação. Em relação aos resultados obtidos durante a avaliação do estudo, evidenciou-se que cerca de 60% dos pacientes submetidos a cirurgia de PFN demonstraram melhora significativa, 17% permaneceram com o mesmo grau de comprometimento articular e 23% foram considerados falhas devido a necessidade de uma reabordagem cirúrgica.

Figura 7. Apresenta radiografias de uma cirurgia realizada recentemente seguindo: (A) pré-cirurgia, (B) 7 semanas após o procedimento cirúrgico, (C) 7 meses após a cirurgia. Antes da cirurgia o varu apresentava medição de 2 dedos, 1,5 dedos 7 semanas após e direto 7 meses após a cirurgia



Fonte: Weiner et al. (2019)

Em relação a técnica cirúrgica executada no estudo de Kurian et al. (2019) foram analisados 12 casos de portadores da acondroplasia com *genu varum*, obtendo realinhamento ósseo por meio do fixador externo Ilizarov e sistema de reconstrução do membro Orthofix. Inicialmente, ocorre a osteotomia tibial sem que haja osteotomia fibular associada com o uso de fixador externo em porção proximal e distal da região osteotomizada. Posteriormente, o mecanismo de correção e de alongamento ósseo produzido pela osteotomia proporcionará um movimento distal da fíbula em relação a tibia sem ocorrência da ruptura do enxcaixe do tornozelo, favorecendo o aperto simultâneo do LCL. Por fim, uma vez que o ligamento colateral lateral seja apertado o suficiente para corrigir o ângulo de convergência da linha articular a fíbula será capturada em porção proximal via fixador externo e submetida a uma osteotomia em porção distal, permitindo o crescimento posterior dos membros inferiores.

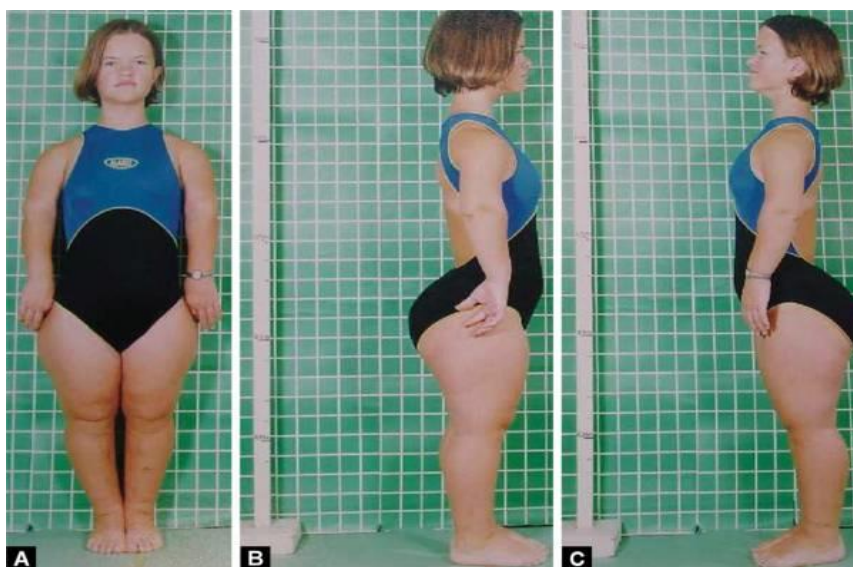
De acordo com os resultados de Kurian et al. (2019), todos os pacientes tiveram desfechos clínicos satisfatórios com a combinação do aperto LCL e o procedimento de realinhamento tibial por osteotomia, atingindo 100% de efetividade clínica terapêutica. Nas radiografias, o eixo mecânico é de 1-15 mm ao centro do joelho, porém os pacientes apresentavam grande desvio medial do eixo mecânico antes da cirurgia, o que foi corrigido para percentuais normais após o procedimento cirúrgico. Como complicações: quatro pacientes apresentaram infecções de grau II no local do pino que foram tratadas com cuidados rigorosos; um paciente desenvolveu paralisia transitória do nervo fibular com recuperação espontânea e um paciente necessitou de uma nova osteotomia em decorrência a consolidação prematura da regeneração tibial.

Figura 8: Paciente citada no estudo Kurian et al. (2019) antes da realização cirúrgica.



Fonte: Kurian et al. (2019)

Figura 9. Paciente citada no estudo Kurian et al. (2019) após recuperação do procedimento cirúrgico.



Fonte: Kurian et al. (2019)

6. Conclusão

A osteotomia tibial e fibular aliado a modulação do crescimento é consenso entre os ortopedistas como a conduta mais aceita para o tratamento das deformidades em varo em portadores da acondroplasia. O uso da artrografia como ferramenta de análise radiográfica contrastada permite uma abordagem cirúrgica de maior precisão para a correção do *genu varum*, diminuindo as chances de recidiva. Estudos atualizados constataam formas alternativas para solucionar o arqueamento anormal das pernas, demonstrando resultados promissores e eficazes. Não há base para fundamentar comparações entre as eficácias dos estudos devido à ausência de investigação científica do tipo ensaio clínico ou metanálise sobre a abordagem terapêutica de maior eficiência para o alinhamento dos joelhos em varo em pacientes acondroplásicos. Evidencia-se uma escassez de trabalhos científicos sobre a temática abordada neste TCC, mostrando a necessidade de um maior investimento de tempo e recurso financeiro para que se possa oferecer a população acondroplásica uma resolutividade definitiva do *genu varum* e uma melhor qualidade de vida.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

A PROCURA da Felicidade. Direção de Gabriele Muccino. Estados Unidos: Columbia Pictures, 2006. Disponível em: <<https://topflix.vc/filmes/assistir-online-a-procura-da-felicidade/>>; Acessado em: 05 de Novembro de 2021.

BROOKS, W. C. e GROSS, R. H. Genu Varum in Children: Diagnosis and Treatment. **Journal of the American Academy of Orthopaedic Surgeons**. vol. 3, ed. 6, pag. 326-335; 1995.

CALDERON, M. Y. *et al.* Displasia Esquelética. **Revista Cubana Obstet. Ginecol.** vol. 44, n.1, pag 1-6, 2018.

CIALZETA, D. Acondroplasia: una mirada desde la clínica pediátrica. **Revista Pediátrica del Hospital de Niños de Buenos Aires**. vol. 51, n. 231, pag. 16-22, 2009.

FRADE, L. Y. *et al.* **Acondroplasia: Diagnostico Clínico Precoce**. Brasília. vol. 49, n. 4, pag. 302-305, 2012.

FRASER S. C. *et al.* The role of arthrography in selecting an osteotomy for the correction of genu varum in pediatric patients with achondroplasia. **Journal of Pediatric Orthopaedics**. vol. 20, ed. 1, pag 14-16, 2011.

KURIAN, B.T. *et al.* Correction of Bowleg Deformity in Achondroplasia through Combined Bony Realignment and Lateral Collateral Ligament Tightening. **Strategies in Trauma Limb Reconstr.** vol. 14,3; pag. 132-138; 2019.

NOGUEIRA, M. P. *et al.* Tratamento de deformidade em varo dos membros inferiores em acondroplasia. **Técnicas em Ortopedia**. vol. 18, n. 3, pag. 6-12, 2018.

PIRES, P. e TALLEs, J. Displasia Esquelética. **Tratado de Ultrassonografia V – Medicina fetal – Atualidades e Perspectivas**, ed. 1, pag. 338-349, 2015.

RESENDE, L. F. M. *et al.* A prática do futebol acentua os graus de geno varo? **Revista Brasileira de Medicina do Esporte**. vol. 17, n. 5, pag.329-330, 2017.

RODRIGUES, J. M. A. *et al.* Receptor 3 do fator de crescimento (FGFR3) localizado no cromossomo 4. Cuidados pediátricos em pacientes com displasia óssea genética, acondroplasia. **Revista de la Academia Mexicana de Odontologia Pediátrica**. vol. 22, n. 2, 2010.

UEMURA, S.T. *et al.* Acondroplasia – Relato de caso clínico. **J. Bras. Odontopediatr. Odontol.** Curitiba, vol. 5, n. 27, p. 410-414, out. 2002.

UNANUE, M. N. *et al.* Manejo de Displasias Esqueléticas. **Revista Médica Clínica Las Condes**. vol. 26, n. 4, pag. 470-482, 2015.

WEINER, D. S. *et al.* Results through skeletal maturity of planned fibular non union for the treatment of genu varum in achondroplasia: An observational retrospective study, **Medicine**. vol. 98, ed. 44, 2019.

REFERÊNCIAS DAS FIGURAS

Figura 1 – HILBERT. L. F. M.; Displasia Esquelética, **FetalMed.net**. 2014 Disponível em: <<https://www.fetalmed.net/displasias-esqueleticas/4/> ; Acessado em: 22 de Janeiro de 2021>.

Figura 2 – Nanismo panorâmica e acondroplasia. **Apparato locomotor**. vol III – Atlante di anato Mia, Fisiopatologia e clínica, pag. 119-221, 2014. Disponível em: <<http://www.doctor33.it/cont/download-center-files/38005/sez-malattie-congenite-dello-sviluppo-x41575allp1.pdf> ; Acessado em: 25 de Janeiro de 2021>.

Figura 3– DIETRICH et al. **Ultrassom Fetal e Acondroplasia**, 2010. Disponível em: <<https://app.eventize.com.br/upload/000159/files/Acondroplasia%20-%20JARGUS.pdf> ; Acessado em: 27 de Janeiro de 2021>.

Figura 4 - PIRES, P e TALLEES, J. Displasia Esquelética. **Tratado de Ultrassonografia V – Medicina fetal – Atualidades e Perspectivas**. 1º Ed. pag. 338-349, 2015 Disponível em: <https://www.researchgate.net/publication/303190460_DISPLASIA_ESQUELETICA; Acessado em: 25 de Janeiro de 2021>.

Figura 5 – FOLDYNOVA-TRANTIRKOVA, S. et al. Sixteen years and counting: The current understanding of fibroblast growth factor receptor 3 (FGFR3) signaling in skeletal dysplasias. **Wiley Online Library**. vol. 33, n. 1, pag. 29-41, 2012; Disponível em: <<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1002/humu.21636> ; Acessado em: 26 de Janeiro de 2021>.

Figura 6- SONG et al. Rotational Profile of the Lower Extremity in Achondroplasia: Computed Tomographic Examination of 25 patients Hae-Ryong Song, M.D., Keny Swapnil.M M.S – **Departament of Orthopedic Surgery Korea University Guro Hospital**, Seoul, Korea. 2006

Figura 7- WEINER, D. S. et al. Results through skeletal maturity of planned fibular nonunion for the treatment of genu varum in achondroplasia: An observational retrospective study. **Medicine**. vol. 98. Ed. 44. 2019. Disponível em: <https://journals.lww.com/md-journal/Fulltext/2019/11010/Results_through_skeletal_maturity_of_planned.71.aspx> Acessado em: 01 de Out de 2021.

Figura 8 e 9 - KURIAN, B.T. et al. Correction of Bowleg Deformity in Achondroplasia through Combined Bony Realignment and Lateral Collateral Ligament Tightening, **Strategies in Trauma Limb Reconstr**. vol. 14,3; pag. 132-138. 2019. Disponível em:

< <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7368359/>>, Acessado em: 25 de Set de 2021>.