

## Hipocondroplasia

### Descrição

A Hipocondroplasia é uma displasia esquelética caracterizada por um crescimento anormal dos ossos que resulta em indivíduos com baixa estatura e com braços e pernas

desproporcionalmente pequenos. O quadro clínico é semelhante ao da acondroplasia mas tende a ser mais atenuado. Ela é herdada de forma autossômica dominante sendo que 70% dos indivíduos afetados possuem uma substituição do aminoácido asparagina na posição 540 do FGFR3 (Receptor 3 do Fator de Crescimento de Fibroblastos) por uma lisina (N540K). Esta substituição é resultante das mutações C1620A e C1620G no gene FGFR3.

Hipocondroplasia	
<b>Amostra Biológica</b>	- 4 ml de sangue periférico em EDTA ou - 2 tubos de esfregaço bucal.
<b>Método</b>	- PCR- Pesquisa das mutações C1620A e C1620G no gene FGFR3.

### Indicação

O exame molecular permite o diagnóstico pré-natal, a confirmação do diagnóstico em crianças que apresentem diagnóstico clínico duvidoso ou em indivíduos que possuem um quadro clínico atípico.