



Trabalhos Científicos

Título: Relação Da Altura Sentada/altura Total: Um Simples E Efetivo Método Para Selecionar Candidatos Para Estudo Molecular Do Shox Entre Os Pacientes Com Baixa Estatura Idiopática

Autores: MALAQUIAS AC (UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO); FONTENELE EGP (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ); COSTALONGA EF (UNIVERSIDADE VILA VELHA); SCALCO RC (UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO); FUNARI MFA (UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO); NISHI MY (UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO); ARNHOLD IJP (UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO); MENDONÇA BB (UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO); JORGE AAL (UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO); MALAQUIAS A ()

Resumo: Introdução: Defeitos isolados no gene SHOX são a causa genética mais frequente de baixa estatura, podendo resultar no fenótipo de Discondrosteose de Leri-Weill (DLW) ou baixa estatura idiopática (BEI). Objetivos: Avaliar se a presença de baixa estatura desproporcional, utilizando a relação altura sentada/altura total para a idade e sexo (Z-AS/AT), é uma ferramenta útil na identificação de pacientes com defeito isolado no gene SHOX. Casuística e Métodos: Altura, altura sentada e peso foram avaliados em 1.771 crianças saudáveis, 128 crianças com BEI e 59 pacientes com defeitos isolados no SHOX. Resultados: Crianças com altura normal (Z- altura = $0,3 \pm 0,9$) apresentaram Z-AS/AT = $0,1 \pm 0,9$, enquanto crianças com BEI (Z-altura = $-2,6 \pm 0,7$) apresentaram Z-AS/AT = $0,7 \pm 1,6$. A desproporção observada nas crianças com BEI foi maior em comparação com o grupo controle (16,4% vs. 1,4%, $p < 0,001$). Haploinsuficiência do SHOX foi identificado em 19% dos pacientes com BEI desproporcional, frequência superior ao observado em crianças com BEI sem seleção prévia (3%, $p < 0,01$). Em crianças com defeitos isolados do SHOX (Z-altura = $-2,0 \pm 1,1$), o Z-AS/AT foi de $3,7 \pm 1,6$. Adultos com defeitos isolados no SHOX apresentaram Z-altura = $-2,7 \pm 1,0$ e Z-AS/AT = $4,0 \pm 1,4$. A frequência de desproporção nestes pacientes foi de 89%. Conclusão: Pacientes com BEI desproporcionais apresentaram defeitos no gene SHOX em 19% dos casos, mostrando que o Z-AS/AT é uma ferramenta simples e útil para identificar pacientes candidatos ao estudo molecular desse gene.