



## Trabalhos Científicos

**Título:** Detecção De Deleções Do Gene Shox Por Mlpa Em Meninas Com Baixa Estatura

**Autores:** LAGO DCF (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO);  
MASSON JN (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO);  
LYRA A (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO);  
RICHETI F (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO);  
MONTE O (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO);  
KOCHI C (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO);  
LONGUI CA (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO)

**Resumo:** Objetivo Avaliar a presença de deleção do gene SHOX em meninas acompanhadas em ambulatório de endocrinologia pediátrica com diagnóstico de baixa estatura. Metodologia Foram avaliadas 35 meninas encaminhadas por baixa estatura. Foram excluídas pacientes com síndrome de Turner, deficiência de hormônio de crescimento, hipotireoidismo descompensado, síndrome de Cushing ou outras patologias crônicas. Os dados coletados foram: peso e estatura da primeira consulta (escore z), estatura-alvo (TH) e idade óssea (Greulich Pyle). A deleção do gene SHOX foi detectada por MLPA (multiplex ligation-dependent probe amplification). Resultados A média (DP) de idade cronológica foi de 7,2 (3,1)anos, a média (DP) do escore z de estatura foi de -2,3(0,9), e do Z TH foi de -1,6 (1,0). Foram detectadas deleções em cinco pacientes (14% da amostra). Três pacientes apresentaram deleção de parte da região downstream do gene, uma entre o exon 6 e o exon 7 e a última apresentava deleção nos exons 7 e 2. Conclusão A prevalência destas mutações no grupo estudado foi de 14%, sendo compatível com o descrito na literatura. As deleções localizadas na região downstream do gene encontradas nessa casuística já foram descritas anteriormente em pacientes com discondrosteose de Leri Weill, assim como a deleção entre os éxons 6 e 7.