



11º Congresso Brasileiro de Endocrinologia e Metabologia
03 a 06 de junho de 2015
Natal/RN

Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Baixa Estatura Por Haploinsuficiência Do Gene Shox

Autores: ROMAGNOLI BA; AZEVEDO MLR; CORDEIRO MM; GILBAN DLS; BALASSIANO BEL; SOUSA JR

Resumo: Introdução: A maioria dos casos de baixa estatura são consideradas idiopáticas ou familiares, muitos porque a investigação é inconclusiva. Estudos observam que a deleção do gene SHOX é importante causa de baixa estatura, sendo responsável por 2/3 das baixas estaturas na síndrome de Turner e até 30% das baixas estaturas idiopáticas. Esse gene faz parte da família HOMEBOX que estão diretamente relacionados ao desenvolvimento. Geralmente essa causa é pouco diagnosticada pela dificuldade de acesso ao exame molecular, muitos são considerados idiopáticos indevidamente. Descrição do caso: Paciente K.L.S.C., 12 anos, feminina, com baixa estatura observada desde a primeira infância, no Z score -3, no limite inferior do canal familiar, velocidade de crescimento 1,7 cm/ano, exames laboratoriais de triagem normais e idade óssea compatível com cronológica. Ressonância magnética de sela túrcica com glândula hipofisária pequena para faixa etária e cariótipo 46XX, mas com deleção no braço curto de um dos cromossomos do par X. Encaminhada para tratamento com Somatropina. Comentários: Desde a sua descoberta, o gene SHOX vem sendo importante causador não só de baixa estatura na síndrome de Turner, como também na baixa estatura de casos anteriormente considerados como idiopáticos. Com maior facilidade no acesso aos serviços de análise molecular, a tendência é que esse diagnóstico cresça. É fundamental que o médico, pense sempre na possibilidade dessa deleção, pois assim como os portadores da Síndrome de Turner, estes pacientes se beneficiam com o uso de Somatropina, em doses mais altas.