

## Trabalhos Científicos

**Título:** Avaliação Do Gene Shox Em Crianças Com Baixa Estatura E Cariótipo Normal

**Autores:** PRISCILLA NATASHA HALLIDAY SANT ANNA PINHO (UFRJ), LUCIANA SANTOS BARBOSA (UFRJ), ISAIAS SOARES PAIVA (UNIGRANRIO), MARCELO GERARDIN POIROT LAND (UFRJ), SANDRA ALVES PEIXOTO PELEGRINI (UFRJ), MARCIA GONÇALVES RIBEIRO (UFRJ), AMANDA FARIA DE FIGUEIREDO RODRIGUES DA SILVA (UFRJ), MARILIA MARTINS GUIMARAES (UFRJ), MARIA CECILIA MENKS RIBEIRO (UFRJ)

**Resumo:** Nos últimos anos, estudos genéticos em pacientes com baixa estatura evidenciaram variantes patogênicas em heterozigose do gene SHOX (haploinsuficiência) em 2,5-15% das crianças. Em pacientes com baixa estatura (<-2DP) e cariótipo normal (46,XX ou 46,XY) avaliar a alteração e número de cópias do gene SHOX através de FISH. Nos pacientes com alteração: Verificar alterações fenotípicas ou ósseas e ocorrência de doenças crônicas e avaliar a herdabilidade pelo estudo dos pais e familiares. Para a análise da técnica de FISH. Foram selecionadas células com hibridação adequada, ou seja, marcação da sonda alvo e sonda controle, sem background. Em cada participante foram analisadas pelo menos 10 metáfases de boa qualidade, verificando-se a quantidade de sinais de cada sonda. A presença de um único sinal da hibridação correspondente ao gene SHOX, acompanhado dos sinais correspondentes a sonda controle, caracterizou a microdeleção. Quando houve diferença de tamanho da região com hibridação ou a presença de marcação dupla em um dos cromossomos foi caracterizada a microduplicação. Foi calculado o escore Z dos pacientes e eles foram agrupados por sexo, com e sem alteração do SHOX. Os dados foram comparados pelo programa SPSS versão 21. : Foram avaliados 36 pacientes (28 do sexo feminino e 8 do sexo masculino) com idades entre 1 e 16 anos, atendidos no ambulatório de endocrinologia. Na análise citomolecular, foram detectadas anomalias em 7 (19,4%) participantes, todos do sexo feminino em 4 (57,1%) foi observada microdeleção do gene SHOX com cariótipo 46,XX. ish(DXZ1x2, SHOXx1) Em 3 (42,9%) foi observada microduplicação do gene SHOX, com cariótipo 46,XX.ish(DXZ1x2,SHOXx3). O escore z foi semelhante pelo teste T de Student (p=0,969). Entre os participantes com alteração de SHOX e os demais. Sendo também semelhante pelo teste T de Student, no escore z dos participantes com diferentes alterações no SHOX. A natureza familiar da alteração, e sua herdabilidade foi caracterizada em 3 participantes, todas com microdeleção de SHOX. Em duas a microdeleção foi de origem paterna, localizado originalmente no cromossomo Y, e uma foi de origem materna. Foi observado características fenotípicas de microcefalia e macrocefalia e uma participante com artrite reumatoide, não relatados na literatura consultada. As alterações de SHOX são um fator importante de baixa estatura no grupo estudado (19,4%), e a herdabilidade se fez presente na maioria dos que apresentavam microdeleção de SHOX, sendo mais marcante pela origem paterna.