

Trabalhos Científicos

Título: Paciente Com Baixa Estatura Associado A Variante No Gene Shox: Relato De Caso

Autores: ANDRESSA FERREIRA ADÃO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO), REBECA COSTA CASTELO BRANCO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO), MARIANA LEMOS BEZERRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO), CALOS HENRIQUE PAIVA GRANJEIRO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO), SUZY KELLY DE MELO BARBOSA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO), ANNELESE BARRETO DE CARVALHO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO), MILENA SILVA SOUSA DE MORAIS MENDONÇA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO), LUCIANA FELIPE FERRER ARAGÃO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO), ANA PAULA DIAS RANGEL MONTENEGRO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO)

Resumo: Os defeitos no gene SHOX são a principal causa monogênica de baixa estatura (BE). O fenótipo dessas alterações genicas pode variar de discondrosteose de Leri-Weill (LWD), síndrome de Turner (ST), displasias esqueléticas graves e baixa estatura idiopática (BEI). Relatar um caso de baixa estatura desproporcional com características fenotípicas típicas de LWD, seu diagnóstico genético e o seguimento. Dessa forma, auxiliar na identificação precoce dos casos onde há suspeita de defeitos no gene SHOX para benefício do uso do hormônio de crescimento (GH). Além disso, garantir o aconselhamento genético e permitir melhor perspectiva de altura final. Menina com 12 anos, apresentando BE desproporcional, mesomelia e deformidade de Madelung. Fez uso de GH por 2 anos e 6 meses. Obteve ganho em estatura de 11cm, passando de 130,5cm (Z: -3,54) para 141,5cm (Z: -2,98) ao final do tratamento. Em um dos registros do seguimento chegou a apresentar velocidade de crescimento de 7cm/ano (2019 a 2020). Durante o acompanhamento foi observado o padrão familiar (avó materna, mãe e dois irmãos) de BE desproporcional e outros fenótipos da LWD. Essas manifestações fenotípicas foram de fundamental importância para suspeita clínica e realização de teste molecular, que confirmou a hipótese. A presença de características fenotípicas de BE desproporcional, mesomelia e deformidade de Madelung sugerem o diagnóstico de LWD, sendo indicado a realização do estudo molecular do gene SHOX e o início do uso precoce do GH para melhora da estatura final. O aconselhamento genético é de grande importância para diagnóstico e tratamento precoce em futuras gerações.