

## Trabalhos Científicos

**Título:** Variante No Sox9 E Fenótipo Esquelético Restrito: Importância Do Diagnóstico Molecular Na Avaliação Da Baixa Estatura

**Autores:** Introdução: A formação óssea ocorre predominantemente por ossificação endocondral, regulada por vias de sinalização e fatores de transcrição. O SOX9, localizado no cromossomo 17q24, codifica um fator essencial para a condrogênese, diferenciação gonadal e desenvolvimento craniofacial. Variantes neste gene estão associadas a amplo espectro fenotípico, incluindo displasias esqueléticas graves e atipia genital. Objetivos: Paciente masculino, 12,3 anos, encaminhado por baixa estatura e assimetria de membros inferiores. Antecedentes: fenda palatina corrigida no período neonatal, perda visual à direita por doença de Coats, e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM). Pai com discreta assimetria dos membros inferiores, mãe e irmãos hígidos. Exame inicial: estatura 125,4 cm (Z-score -3,84), IMC normal, proporções corpóreas preservadas, Tanner G1P1, sem atipia genital. Radiografias mostraram dismetria de membros inferiores, escoliose, encurtamento ulnar bilateral e de metacarpos/metatarsos. Avaliação laboratorial para investigação de baixa estatura normal, idade óssea de 9 anos. Iniciado tratamento com hormônio de crescimento recombinante humano (rhGH) sem resposta (Z-score -4,75) após 18 meses. Exoma identificou variante provavelmente patogênica em SOX9 (c.723del:p.Thr243Profs\*10, rs1598176416), em heterozigose. Metodologia: Resultados: Conclusão: Discussão: O paciente apresenta fenótipo restrito ao esqueleto, reforçando a variabilidade clínica das variantes no SOX9. O fator SOX9 regula a organização dos condróctitos e retarda a hipertrofia precoce, sendo essencial para a progressão adequada da placa de crescimento. A ausência de resposta ao GH sugere maior comprometimento da cartilagem de crescimento, semelhante ao observado em outras displasias ósseas, como acondroplasia. Conclusão: O diagnóstico molecular foi fundamental para confirmar a etiologia da baixa estatura. Relatos adicionais são necessários para elucidar os mecanismos da regulação da placa de crescimento e explorar novas estratégias terapêuticas para otimizar a estatura adulta em pacientes com variantes no SOX9.

**Resumo:** LETICIA BAIÃO SILVA (UNIDADE DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA), BARBARA AYUMI PEIXOTO AOTO (DEPARTAMENTO DE PEDIATRIA), CLAUDIO SANTILI (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO (ISCMSP)), ALEXANDER AUGUSTO DE LIMA JORGE (SÃO PAULO), ALEXSANDRA CHRISTIANNE MALAQUIAS (BRASIL)