



B031

COMPARAÇÃO DA GRAVIDADE DAS MANIFESTAÇÕES ESQUELÉTICAS ASSOCIADAS À HAPLOINSUFICIÊNCIA DO GENE SHOX ENTRE PACIENTES COM SÍNDROME DE TURNER COM E SEM FUNÇÃO GONADAL ESPONTÂNEA

Josenilson Campos de Oliveira (Bolsista SAE/PRG) e Profa. Dra. Andréa Trevas Maciel Guerra (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas – FCM, UNICAMP

Recentemente constatou-se que mutações do gene SHOX (*short stature homeobox-containing gene*), localizado na região pseudo-autossômica dos cromossomos sexuais (Xp22 e Yp11.3), determinam baixa estatura isolada ou associada a displasias ósseas, particularmente mesomelia e deformidade de Madelung, que caracterizam a discondrosteose de Leri-Weill (DLW). Uma vez que as deformidades esqueléticas encontradas nos portadores da DLW são mais freqüentes em indivíduos do sexo feminino e acentuam-se com a puberdade, seu surgimento vem sendo creditado à ação dos estrógenos gonadais. O fato de estas serem raramente observadas em pacientes com a ST, por sua vez, é atribuído à ausência de função gonadal espontânea nessas pacientes. Essa hipótese é a base de uma proposta terapêutica de bloqueio da puberdade dos indivíduos com DLW como forma de reduzir as deformidades esqueléticas. Assim sendo, este trabalho tem como propósito comparar, por meio de dados antropométricos e radiológicos, a gravidade das anomalias esqueléticas das pacientes com síndrome de Turner com e sem função gonadal espontânea, de modo a investigar o papel dos estrógenos gonadais sobre a gravidade das manifestações esqueléticas determinadas pela haploinsuficiência do gene SHOX.

Síndrome de Turner - SHOX - Função Gonadal