



B028

INFLUÊNCIA DA FUNÇÃO GONADAL NAS MANIFESTAÇÕES ESQUELÉTICAS ASSOCIADAS À HAPLOINSUFICIÊNCIA DO GENE SHOX EM PACIENTES COM SÍNDROME DE TURNER

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

A haploinsuficiência do gene *SHOX*, localizado na região pseudo-autossômica dos cromossomos sexuais, contribui para a baixa estatura (BE) presente na Síndrome de Turner (ST). Mutações ou microdeleções desse gene determinam BE isolada ou a Discondrosteose de Leri-Weill (DLW). Visto serem as deformidades típicas da DLW mais frequentes no sexo feminino e acentuarem-se na puberdade, além de serem raros na ST, credita-se aos estrógenos gonadais (EG) um efeito complicador. Avaliamos tal hipótese, investigando a gravidade das manifestações esqueléticas em pacientes com ST e sinais puberais espontâneos (SPE). Casuística: 28 pacientes com ST, 14 com e 14 sem SPE, pareadas por idade. Metodologia: Foram comparadas, em radiografias de punho e mão esquerdos, a presença e gravidade dos sinais radiológicos mais frequentes associadas à ST, bem como aferições absolutas e relativas. Foi realizada antropometria específica. Resultados e Conclusões: A avaliação antropométrica ainda não foi concluída em toda a amostra. Significativamente, houve apenas menor incidência do sinal do metacarpo no grupo com SPE ($p=0,02$). Até o momento, não se observou maior gravidade das anomalias esqueléticas à haploinsuficiência do gene *SHOX* em pacientes com ST e SPE, sugerindo não haver efeito complicador dos EG, ou que sua ação dependa de fatores ausentes na ST.

SHOX – Síndrome de Turner – Função Gonadal