



B0085

INVESTIGAÇÃO DE ALTERAÇÕES NO GENE SHOX EM CASOS DE BAIXA ESTATURA IDIOPÁTICA E DE DISCONDROSTEOSE DE LERI-WEILL

Débora de Paula Michelatto (Bolsista IC CNPq), Renata de Lima, Andréa Trevas Maciel-Guerra e Profa. Dra. Maricilda Palandi de Mello (Orientadora), Centro de Biologia Molecular e Engenharia Genética - CBMEG, UNICAMP

O gene *SHOX* (*short stature homeobox containing gene*) é altamente expresso nas células osteogênicas e é fundamental para a definição da estatura normal em indivíduos de ambos os sexos. Deleções ou mutações de ponto, em heterozigose, no *SHOX* ou nas regiões que regulam a sua expressão são as grandes responsáveis pela baixa estatura na Síndrome de Turner e na Discondrosteose de Leri-Weill (DLW). O gene *SHOX* se localiza na região pseudo-autossômica do braço curto dos cromossomos sexuais, ocupando uma região de aproximadamente 40 kb com 7 éxons. O objetivo deste estudo foi rastrear mutações, na busca da confirmação diagnóstica para possibilitar a orientação genética e o diagnóstico em crianças com baixa estatura idiopática (BEI) ou quadro clínico sugestivo de DLW. Foram investigados 25 pacientes com BEI e 4 com DLW por análise molecular. Os éxons codificantes e não codificantes do gene *SHOX* foram amplificados por PCR e seqüenciados, sem que fossem identificadas mutações. Alguns polimorfismos raros e algumas variações nucleotídicas não descritas foram identificados. Entretanto, não se pode correlacionar estas variações com os fenótipos sem um estudo mais aprofundado da função das regiões onde elas foram encontradas (regiões 5'UTR, intrônicas e códons iniciais de mRNA codificante) dentro do processo de tradução gênica.

SHOX - Discondrosteose de Leri-Weill - Baixa estatura idiopática