

## Endocrinologia | Caso Clínico

### EP-067 - (1JDP-10136) - HAPLOINSUFICIÊNCIA DO GENE SHOX – UM DIAGNÓSTICO A NÃO ESQUECER

Joana Figueirinha<sup>1,2</sup>; Ariana Teles<sup>2,3</sup>; Cláudia Lemos<sup>2</sup>; Catarina Mendes<sup>4</sup>; Joana Freitas<sup>4</sup>; Maria João Oliveira<sup>4</sup>; Teresa Borges<sup>4</sup>

1 - Serviço de Pediatria e Neonatologia - Centro Hospitalar do Médio Ave; 2 - Serviço de Pediatria - Centro Materno-Infantil do Norte; 3 - Serviço de Pediatria - Unidade Local de Saúde do Alto Minho; 4 - Unidade de Endocrinologia Pediátrica - Centro Materno-Infantil do Norte

#### Introdução / Descrição do Caso

Nas crianças com baixa estatura, chegar ao diagnóstico correto e em tempo útil poderá influenciar a decisão terapêutica e o atingimento da estatura-alvo familiar.

Rapaz de 14 anos referenciado à consulta de Endocrinologia Pediátrica por baixa estatura (estatura abaixo do percentil 3). Estatura alvo familiar no percentil 40. O seguimento em consultas de saúde infantil foi irregular. Relativamente à evolução estatural, manteve-se abaixo do percentil 3 até aos 5 meses de idade e, a partir daí, no percentil 3. Ao exame objetivo, não apresentava dismorfias faciais relevantes e apresentava estadió pubertário de Tanner 3. A investigação analítica efetuada incluindo o estudo hormonal não revelou alterações. A idade óssea era compatível com a idade real. O cariótipo revelou mos 45,X[2]/46,X,idi(Y)(p11.32)[72] e a técnica FISH revelou ausência de hibridação para o gene SHOX e presença de um sinal de hibridação para o gene SRY no cromossoma Y anormal. Iniciou tratamento com hormona de crescimento e foi referenciado a consulta de Genética Médica e Urologia.

#### Comentários / Conclusões

Os indivíduos com cromossomas Y isodicêntricos podem ter variados fenótipos. Neste caso, a haploinsuficiência do SHOX com a presença do SRY condiciona o fenótipo masculino de baixa estatura. Estes indivíduos respondem ao tratamento com hormona de crescimento, pelo que a sua deteção precoce é importante para instituição atempada da terapêutica. No caso deste jovem, o facto de não ter tido um seguimento regular em consultas de vigilância pode explicar o diagnóstico tardio desta alteração, o que pode condicionar a resposta final à terapêutica. Este caso vem reforçar a importância da realização de cariótipo em todas as crianças no estudo da baixa estatura e não só nas do sexo feminino.

**Palavras-chave :** baixa estatura, cromossoma y isodicêntrico, SHOX