

**ANAIS DA V MOSTRA CIENTÍFICA DO  
PROGRAMA DE INTERAÇÃO COMUNITÁRIA DO CURSO DE MEDICINA**

---

**GENE SHOX E BAIXA ESTATURA NA SÍNDROME DE TURNER: UMA REVISÃO  
LITERÁRIA.**

Isabella Luisa Forte Oliveira<sup>I</sup>; Andressa Amorim de Melo Porto<sup>I</sup>; Ana Paula Munhoz<sup>I</sup>; Igor Menegat Caetano<sup>I</sup>; Eduarda Bonatto Volpe<sup>I</sup>; João Victor Iiyama Koike<sup>I</sup>; Graciele Lima Verde<sup>II</sup>.

I. Acadêmica do curso de medicina do Centro Universitário de Várzea Grande (UNIVAG).

II. Professora do Centro Universitário de Várzea Grande (UNIVAG).

### **Introdução**

A Síndrome de Turner (ST) é definida por um conjunto de características fenotípicas resultantes da alteração completa ou parcial do cromossomo X. A constituição cromossômica pode ser a ausência de um cromossomo X (cariótipo 45, X), mosaicismo cromossômico (cariótipo 45, X/46, XX), além de outras anomalias estruturais do cromossomo X<sup>5</sup>. Ocorre em aproximadamente 1:2.130 nativos do sexo feminino, sendo o diagnóstico definitivo feito pelo exame do cariótipo<sup>1</sup>, que permite identificar a constituição cromossômica do indivíduo.

Ademais, a síndrome apresenta como manifestações clínicas baixa estatura, tórax alargado, hipertelorismo mamário, cubitusvalgus, linfedema congênito e falha de desenvolvimento puberal, em função da insuficiência ovariana, sendo que, em alguns casos, podem estar presentes malformações de órgãos como o rim e o coração. Contudo, o trabalho terá um enfoque nas condições gênicas que acarretam na principal característica física de indivíduos do sexo feminino que são afetados pela Síndrome de Turner, a baixa estatura<sup>2</sup>.

### **Objetivo**

Esta revisão integrativa tem como objetivo elucidar de maneira nítida qual alteração genética é responsável pela alteração fenotípica mais representativa da Síndrome de Turner, a baixa estatura. Logo, esclarecer aos leitores qual mecanismo fisiopatológico da hipoinfluência do Gene SHOX que leva aos portadores de ST a apresentarem um desenvolvimento pondero-estatural inadequado.

### **Métodos**

Trata-se de uma revisão integrativa de literatura, fundamentada em publicações científicas presentes em bases de dados: Google Scholer, Scielo e Europe PMC. Para pesquisa foram utilizados os termos “*Síndrome de Turner*”, “*genética*” e “*baixa estatura*”, sendo selecionados artigos nos idiomas inglês e português cujo tema estivesse estreitamente ligado ao objetivo desse trabalho. Desse modo, foram utilizadas as seguintes etapas para sua elaboração do resumo: definição do tema; levantamento das publicações nas bases de dados selecionadas; análise dos trabalhos selecionados; interpretação dos resultados e síntese da literatura.

**ANAIS DA V MOSTRA CIENTÍFICA DO  
PROGRAMA DE INTERAÇÃO COMUNITÁRIA DO CURSO DE MEDICINA**

---

### **Resultado e discussão**

A partir da análise das literaturas selecionadas para desenvolvimento do trabalho, observou-se que a Síndrome de Turner (ST) é uma doença na qual ocorre a perda total ou parcial do cromossomo sexual X, onde se encontra gene SHOX, da família homeobox, na região PAR 1<sup>3</sup>. O gene é expresso em membros, arcos faríngeos, fibroblastos da medula óssea e principalmente nas células osteogênicas. Por este gene ser responsável pelo crescimento e desenvolvimento esquelético, sua hipoinfluência acarreta em baixa estatura, vista em 90% dos pacientes com ST<sup>1</sup>.

Isso decorre da diferenciação prematura dos condrócitos, o qual acelera a fusão da cartilagem epifisária e cessa o período de crescimento dos ossos nos indivíduos portadores da síndrome<sup>4</sup>. Embora raro, ainda pode ocorrer a superdosagem do gene, impedindo que ocorra a fusão antecipada dessas cartilagens, que resulta em uma estatura inalterada. Além disso, outras consequências de anormalidades no gene SHOX são alterações esqueléticas como: metacarpos curtos, palato arqueado alto, cubitusvalgus, mesomelia e deformidade de Medelung<sup>3</sup>.

### **Considerações finais**

As fontes e literaturas foram criteriosamente selecionadas para o trabalho e serviram de base para a construção deste estudo. Dessa forma, de maneira objetiva e crítica, realizou-se uma análise sobre a influência genética nas principais características físicas dos portadores da Síndrome de Turner. Nesse sentido, deu-se enfoque na baixa estatura, uma vez que representa o fenótipo mais característico da ST, além da clara influência causada pela deficiência no Gene SHOX alterado no genótipo destes<sup>2</sup>.

A revisão literária mostra que 5 a cada 7 portadores da Síndrome de Turner apresentam baixa estatura, o que certamente reafirma que a hipoinfluência do Gene SHOX no desenvolvimento do esqueleto leva ao fenótipo estudado<sup>5</sup>. Assim, este é um sinal de grande importância médica durante o acompanhamento dos portadores da ST, sobretudo crianças. Por fim, acredita-se que estudos como este podem trazer contribuições para a equipe de saúde responsável por tratar dos portadores da síndrome.

**Palavras-chave:** Síndrome de Turner; Genética; Fenótipo.

### **Referências**

1. Suzigan LZC, Silva RBP, Guerra ATM. Aspectos psicossociais da síndrome de Turner. *Arq Bras Endocrinol Metab.* 2005; 49(1): 157-164.
2. Seo GH, Kang E, Cho JH, Lee BH, Choi JH, Kim GH, et al. Turner syndrome presented with tall stature due to over dosage of the *SHOX* gene. *Ann Pediatr Endocrinol Metab.* 2015; 20(2): 110-113.
3. Ramírez MI, Osuna MJZ, Acevedo LDC, Blanco HLG, Flores RMC, Sánchez IPR, et

**ANAIS DA V MOSTRA CIENTÍFICA DO  
PROGRAMA DE INTERAÇÃO COMUNITÁRIA DO CURSO DE MEDICINA**

---

- al. Detection of Turner Syndrome by Quantitative PCR of *SHOX* and *VAMP7* Genes. *Genet Test Mol Biomarkers*. 2015; 19(2): 88-92.
4. Rappold GA, Durand C, Decker E, Marchini A, Schneider KU. New roles of *SHOX* as regulator of target genes. *Pediatr Endocrinol Rev*. 2012; 9 (Supl 2): 733-738.
  5. Marqui ABT. Síndrome de Turner e polimorfismo genético: uma revisão sistemática. *Rev Paul Pediatr*. 2015; 33(3): 363-370.