

## **Anomalies del gen *SHOX*: Una causa freqüent de talla baixa.**

En el transcurs dels darrers anys s'ha aprofundit en l'estudi de les causes genètiques de la talla baixa i s'ha posat de relleu que els defectes del gen *SHOX* són la causa més freqüent de la talla baixa d'aquest origen.

Encara que el seu reconeixement es veu dificultat per la seva àmplia expressivitat clínica ja que hi han formes que només cursen amb talla baixa, la majoria de pacients amb defectes del gen *SHOX* manifesten desproporció corporal -no sempre fàcilment identificable per simple inspecció- i diverses anomalies esquelètiques i fenotípiques que faciliten el seu reconeixement.

El pediatre d'assistència primària pot contribuir en la identificació d'aquests pacients ja que una exploració auxològica acurada i la determinació de la ratio de la talla sentada/talla vertical ha demostrat ser una eina de gran eficàcia per identificar-los i orientar el diagnòstic molecular, ja que aquests pacients es poden beneficiar del tractament amb l'hormona de creixement.

Aquesta sessió del Programa de Formació Continuada de la Societat Catalana de Pediatria està dirigida a actualitzar els coneixements i el maneig actual del pacient pediàtric amb talla baixa no proporcionada.

### **Full d'inscripció a la Jornada 28 d'octubre de 2014 – Sala 3 de l'Acadèmia – 20:00**

Nom i cognoms .....

email .....

NIF .....

lloc de treball .....

envieu la inscripció per correu electrònic a [Yolanda Sandoval](#)