

Gen SHOX („Short Stature Homeobox-containing Gene“) byl objeven při zkoumání genotypo-fenotypových korelací u dívek s Turnerovým syndromem. Právě absence jedné z alel tohoto genu byla příčinou malého vzrůstu takto postižených dívek. Krátce poté byly mutace genu SHOX nalezeny i u jedinců s Léri-Weillovým a Langerovým syndromem, tedy u jedinců také vykazujících fenotyp malého vzrůstu a skeletálních deformací.

Odhaduje se, že mutace genu SHOX či mutace v jeho regulačních oblastech postihují zhruba jedno z tisíce živě narozených dětí. Porucha tohoto genu je tedy jedna z nejčastějších genetických příčin vedoucích k fenotypu malého vzrůstu.

Přestože ještě není zcela objasněna role genu SHOX při růstu a vývoji kostí, je důležité se problematikou genu SHOX zabývat a pokusit se odhalit mechanismy působení kódovaného proteinu na molekulární úrovni.