



ETIOLOGIA GENÉTICO-MOLECULAR DA PUBERDADE PRECOCE CENTRAL EM CAMPINA GRANDE-PB.

Sávila Josy de Alencar Melo¹, Adriana Farrant Braz²

RESUMO

Introdução: A puberdade é definida como o período de transição da infância para a adolescência. Estudos recentes tem apresentado um papel importante da influência genética na regulação do início da puberdade. **Objetivo:** O referido trabalho tem como objetivo identificar a etiologia da Puberdade Precoce em nossa região através da investigação genético-molecular. **Metodologia:** Identificamos 84 pacientes diagnosticados com PPC. Análise clínica, laboratorial e genética foi realizada em 10 pacientes para identificar alterações genéticas causadoras de PPC. **Resultados:** Foram encontradas nos casos familiares duas pacientes com mutação no gene MKRN3 localizado no cromossomo 15q11.2, uma Síndrome de Temple, por dissomia uniparental do cromossomo 14/14q32, duas Síndromes de Silver-Russell, por dissomia uniparental materna do cromossomo 7. Dentre os casos esporádicos, uma Síndrome de Temple, uma Síndrome da Duplicação na região de Williams-Beuren e um Polimorfismo de único nucleotídeo que no gene NLGN3, com dissomia uniparental do alelo paterno no cromossomo 14q 32.2 no gene DLK1. **Conclusões:** Em nosso estudo, as crianças apresentaram maturação esquelética acelerada e baixa estatura na vida adulta. As pacientes sem outros antecedentes pessoais patológicos não apresentaram atraso no DNPM. Encontramos mutações genéticas causadoras de PPC em 80% das pacientes testadas, o que demonstra a necessidade de maiores estudos genéticos sobre a etiologia da PPC.

Palavras-chave: Puberdade Precoce, Genética, Mutações.

¹Aluna do curso de Medicina, Departamento de Centro de Ciências Biológicas e da Saúde, UFCG, Campina Grande, PB, e-mail: savilajosyam@gmail.com

²Doutora, professora da disciplina de Pediatria do curso de Medicina, Departamento de Centro de Ciências Biológicas e da Saúde, UFCG, Campina Grande, PB, e-mail: adrianafbraz@gmail.com



***ETIOLOGIA GENÉTICO-MOLECULAR DA PUBERDADE PRECOCE CENTRAL
EM CAMPINA GRANDE-PB.***

ABSTRACT

Introduction: Puberty is defined as the transition period from childhood to adolescence. Recent studies have shown an important role of genetic influence in the regulation of the onset of puberty. **Objective:** This study aims to identify the etiology of Early Puberty in our region through genetic-molecular investigation. **Methodology:** We identified 84 patients diagnosed with CPP. Clinical, laboratory and genetic analysis was performed on 10 patients to identify genetic changes that cause PPC. **Results:** In family cases, two patients with mutations in the MKRN3 gene located on chromosome 15q11.2 were found, a Temple Syndrome, due to uniparental disomy of chromosome 14 / 14q32, two Silver-Russell Syndromes, due to maternal uniparental disomy of chromosome 7. Among sporadic cases, a Temple Syndrome, a Duplication Syndrome in the Williams-Beuren region and a single nucleotide Polymorphism that in the NLGN3 gene, with uniparental disomy of the paternal allele on chromosome 14q 32.2 in the DLK1 gene. **Conclusions:** In our study, children showed accelerated skeletal maturation and short stature in adulthood. Patients with no other pathological personal history did not experience a delay in DNPM. We found genetic mutations that cause PPC in 80% of the patients tested, which demonstrates the need for further genetic studies on the etiology of PPC.

Keywords: Precocious Puberty, Genetics, Mutations