



B0073

ANÁLISE MOLECULAR DO GENE PAPSS2 EM PACIENTES 46,XX COM PUBARCA PRECOCE

Isabela Márcia Gibrim Dias (Bolsista IC CNPq) e Profa. Dra. Maricilda Palandi de Mello (Orientadora), Centro de Biologia Molecular e Engenharia Genética - CBMEG, UNICAMP

A enzima bifuncional com atividade de ATP sulfúrilase e de EPA quinase atua em dois passos em vias de ativação por sulfato. O primeiro passo é a transferência de um grupo sulfato para ATP para produzir 5'-fosfossulfato de adenosina (APS), e o segundo passo é a transferência de um grupo fosfato do ATP para APS produzindo o 3'-fosfoadenililssulfato (PAPS: doador ativado de sulfato usado pela sulfotransferase). Em mamíferos, PAPS é a única fonte de sulfato. A enzima 3'-fosfoadenosina 5'-fosfossulfato sintase 2 é codificada pelo gene *PAPSS2*. Na esteroidogênese a sulfatação da desidroepiandrosterona (DHEA) ocorre por ação da enzima SULT2A1 convertendo DHEA para o sulfato inativo DHEAS principalmente nas glândulas supra-renais e no fígado, evitando a transformação de DHEA em andrógenos. Tal conversão é intermediada pela *PAPSS2* através de sua ação doadora de sulfato. Recentemente, mutações no gene *PAPSS2* foram identificadas em crianças com pubarca prematura e hiperandrogenismo. O gene *PAPSS2* é formado por 12 exons que se estendem por 86 kb no braço longo do cromossomo 10. O objetivo deste trabalho é a avaliação da sequência do gene *PAPSS2* em pacientes com pubarca precoce. Nenhuma alteração foi identificada até o momento, porém o estudo está ainda em andamento.

Pubarca precoce - Polimorfismo - *PAPSS2*