



Evento	Salão UFRGS 2022: FEIRA DE INOVAÇÃO TECNOLÓGICA DA UFRGS - FINOVA
Ano	2022
Local	Campus Centro - UFRGS
Título	Algoritmo de comparação de preditores para avaliar doenças genéticas
Autor	MATHEUS PEREIRA MAI
Orientador	URSULA DA SILVEIRA MATTE

TÍTULO DO PROJETO: Algoritmo de comparação de preditores para avaliar doenças genéticas

Aluno: Matheus Pereira Mai

Orientador: Ursula da Silveira Matte

RESUMO DAS ATIVIDADES DESENVOLVIDAS PELO BOLSISTA

Justificativa: A classificação de variantes de significado incerto (VUS) é realizada seguindo os passos estabelecidos pelo American College of Medical Genetics (ACMG) e Sherloc. Em ambos os protocolos, recomenda-se a utilização de algoritmos de predição *in silico*. Porém, a escolha desses algoritmos ocorre, muitas vezes, sem a utilização de critérios específicos e, conseqüentemente, há divergências entre as classificações. Portanto, um algoritmo que analise e compare os diversos preditores existentes e indique os melhores para cada tipo de proteína é imprescindível para melhorar a classificação de variantes e conseqüentemente o diagnóstico de doenças genéticas. **Objetivo:** elaboração de um site prático e acessível com a implementação de um algoritmo que analisa os preditores por meio de métricas pré-definidas e apresenta ao usuário os preditores que melhor avaliam as variantes no gene de interesse. **Metodologia:** o algoritmo é feito totalmente em linguagem python, onde é aplicado ao banco de dados dbNSFP (v4.2) e apresenta todas as predições de 40 preditores de variantes *missense*, calculando a sensibilidade, especificidade, acurácia e valor de kappa dos mesmos para cada gene, baseando-se em dados curados do ClinVar. A partir dessas estatísticas, o algoritmo consegue selecionar os preditores com os melhores desempenhos para avaliar cada gene. O algoritmo será alocado em um site aberto de fácil utilização onde o usuário poderá fazer a busca dos melhores preditores através de *inputs* sobre a variante desejada, como cromossomo, gene e identificação da variante. O programa retorna as estatísticas de cada algoritmo, para que o usuário possa escolher aquele que melhor se adequa aos seus critérios. **Resultados esperados:** Com esse trabalho espera-se obter melhores estatísticas para os preditores que apresentam algoritmos mais curados e atuais, além de que se espera contribuir para uma melhor classificação de variantes causadoras de doenças genéticas em geral.