

SALÃO DE
INICIAÇÃO CIENTÍFICA
XXIX SIC

UFRGS
PROPESQ



múltipla 
UNIVERSIDADE
inovadora  inspiradora

Evento	Salão UFRGS 2017: SIC - XXIX SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
Ano	2017
Local	Campus do Vale
Título	Identificação e Análise Genética de Potenciais Genes Modificadores Envolvidos na Variabilidade Fenotípica em uma Família com Aniridia Congênita
Autor	GABRIELA ELIS WACHHOLZ
Orientador	LAVINIA SCHULER FACCINI

Identificação e Análise Genética de Potenciais Genes Modificadores Envolvidos na Variabilidade Fenotípica em uma Família com Aniridia Congênita

Gabriela E. Wachholz^{1, 3 *}; Zuleide S. Fernandes-Lima^{1,2,3}; Lucas R. Fraga^{1,3,4};
Lavínia Schüler-Faccini^{1,2,3,4}

¹Laboratório de Genética Médica e Evolução, Departamento de Genética, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, Brazil; ²Programa de Pós-Graduação em Genética e Biologia Molecular, Departamento de Genética, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, Brazil; ³Instituto Nacional de Genética Médica Populacional, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, Brazil; ⁴Serviço de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Porto Alegre, Brazil;

*Bolsista da Coordenadoria de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior (CAPES).

Aniridia congênita é um distúrbio genético caracterizado por uma grande variabilidade de hipoplasia da íris. Nosso grupo recentemente avaliou uma família com aniridia congênita e identificou como fator causal uma mutação no gene de desenvolvimento *PAX6*. Apesar de todos os membros dessa família que apresentam aniridia possuírem a mesma mutação nesse gene, existe uma variabilidade fenotípica em relação a essa condição bem como a de outras anormalidades oculares associadas tais como catarata. Cerca de 90% dos casos de aniridia são devido a mutações no gene *PAX6*, porém é possível que genes modificadores estejam envolvidos na apresentação do fenótipo dos indivíduos. Dessa forma, o objetivo deste estudo foi identificar e avaliar potenciais genes modificadores que possam explicar a variabilidade fenotípica no sistema visual dessa família. Para a identificação dos potenciais genes modificadores nós realizamos uma busca na literatura combinada com análises *in-silico* e bancos de dados genéticos. A revisão literária foi realizada no *website* PubMed e foram utilizadas as seguintes palavras-chave: “*cataract*”, “*human*”, “*congenital*”, “*gene*”, “*association*” e a palavra “*AND*” entre elas. A partir da busca na literatura, os genes listados como potenciais tiveram suas funções verificadas no banco de dados *GeneCards*. Para escolha dos genes candidatos, um escore foi determinado para 12 diferentes critérios, somando um ponto para cada item positivo. Análises adicionais nestes genes foram conduzidas quanto: número de estudos que analisaram o gene; interação na rede do *PAX6* (ferramenta para predição de redes *String*); relação com desenvolvimento dos olhos em humanos (através da ferramenta *Gene Ontology*, utilizando os seguintes processos biológicos *lens development camera-type eye*, *camera-type eye development*, *visual perception*, *lens fiber cell differentiation*, *sensory perception*, *structural constituent of eye lens*; e banco de dados *GeneCards*); expressão nos olhos de embriões de modelos animais de camundongo (banco de dados *Mouse Genome Informatics*), galinha (banco de dados *Gallus Expression in Situ Hybridization*) e *Zebrafish* (banco de dados *The Zebrafish Information Network*). A busca na literatura gerou 35 genes iniciais e desses, 14 foram selecionados a partir da análise de suas funções. Ao final, três genes que tiveram maior escore na nossa avaliação e, dessa forma, foram selecionados como possíveis modificadores foram: *GJA3*, envolvido na composição das junções gap das fibras das cristalino; *MAF*, envolvido no desenvolvimento celular das fibras das cristalino; e *CRYGD*, envolvido na manutenção do cristalino. As perspectivas futuras do trabalho são as análises das sequências das regiões codificantes e adjacentes desses genes por Sanger a fim de identificar alguma variante que possam explicar a variabilidade fenotípica.