



XXXIII SIC SALÃO INICIAÇÃO CIENTÍFICA

Evento	Salão UFRGS 2021: SIC - XXXIII SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
Ano	2021
Local	Virtual
Título	Análise de bancos de dados genômicos: Genes de desenvolvimento e de anomalias de membros
Autor	SOPHIA MARTINS SIMON DE MATOS
Orientador	LUCAS ROSA FRAGA

Análise de bancos de dados genômicos: Genes de desenvolvimento e de anomalias de membros

*Sophia Martins Simon de Matos,
Orientador: Lucas Rosa Fraga
Universidade Federal do Rio Grande do Sul*

O desenvolvimento de membros ocorre durante período embrionário através de sinalizações gênicas que induzem a formação do broto do membro, seu crescimento e padronização. As anomalias de membros ocorrem através de falhas nesses processos, como mutações gênicas. O objetivo do trabalho foi verificar se os genes relacionados aos processos de desenvolvimento de membros são os mesmos associados às anomalias de membros. Através de bancos de dados, três listas de genes foram geradas: (i) uma primeira obtida através de uma revisão de estudos que avaliaram mecanismos moleculares do desenvolvimento de membros, (ii) outra segunda com dados de ontologia gênica (GO) de desenvolvimento de membros em humanos, obtida no banco de dados AmiGO, (iii) uma terceira com todos os genes relacionados a anomalias de membros em humanos, encontrados no banco de ontologias de fenótipos humanas (HPO). As três listas foram comparadas por Diagramas de Venn. Também se avaliou a super-representação de ontologias gênicas e vias de sinalização em R v.3.6.2, pacote *clusterprofileR*, nas quais foram obtidas vias KEGG de sinalização e GO relacionadas para identificar os mecanismos biológicos em que os genes exclusivos do HPO estavam envolvidos. Na revisão da literatura foram obtidos 80 genes, 38 destes (47,5%) também registrados no HPO. Na lista GO de desenvolvimento de membros foram obtidos 173 genes, estando 93 (53,7%) associados a alguma anomalia de membros, segundo o HPO. Na lista HPO foram obtidos 1963 genes, sendo 1862 exclusivos. Nas análises de enriquecimento foi possível observar que os genes exclusivos do HPO tinham super-representação em vias de adesão focal e de câncer, enquanto as GO obtidas estavam associadas ao desenvolvimento do tecido muscular, ossificação e citoesqueleto. A análise sugere que genes do sistema osteomuscular, matriz extracelular, ciclo e proliferação celular são mais associados a anomalias de membros que genes de desenvolvimento.