

ANAIS DO
II SIMPÓSIO DE
GENÉTICA
HUMANA

EDITORA
OMNIS SCIENTIA



L A G H
Liga Acadêmica de Genética Humana



**ANAIS DO
II SIMPÓSIO DE**



GENÉTICA



HUMANA

EDITORA
OMNIS



SCIENTIA



Liga Acadêmica de Genética Humana

Editora Omnis Scientia

ANAIS DO II SIMPÓSIO DE GENÉTICA HUMANA

Liga Acadêmica de Genética Humana

Universidade Federal de Pernambuco



Volume 1

1ª Edição

RECIFE - PE

2025

ORGANIZADORES DO EVENTO

COORDENADORES

Paula Sandrin Garcia

Rafael Lima Guimarães

DIREÇÃO GERAL

Luisa Sandrelly de Barros Lima

Patrick de Lima Reis

COMISSÃO ORGANIZADORA

- Logística

Maiara Eduarda de Souza Pereira

Clarice Beatriz Gonçalves Silva

Julia Paiva Araujo

Maria Carolina Pessoa do Nascimento

Thayane Karinne Oliveira Monteiro

- Editorial

Maria Hyslane da Silva Medeiros

Bruna Leanza Sipriano Leão

Laura Maria Filipe do Sacramento

Luiza Nunes Ferreira Porto

- Infraestrutura

Gabrielle Muniz Mergulhão

Larissa Vitoria Gomes Diniz

Maria Eduarda Beltrão da Silva

Vitor Gabriel Pedro da Silva

- Marketing

Alexia Luiza Mendes da Silva

Bruno Rafael Lima Silva

Manuelle de Cássia Rodrigues de Souza

Maria Clara de Oliveira Castro

- Conexão

Nayane Nunes Barros

Jocelin Santa Rita Bisneto

Mayara Glasielli da Cruz Teixeira

Thaís Regina da Silva

AVALIADORES

Angela Iasmin de Barros Ferreira

Braziliano Miguel da Silva Júnior

Brenda Cândido Amâncio

Gabriel Lúcio Guimarães dos Santos

Henrique Fernando Lopes de Araujo

Ingrid Andrêssa de Moura

José Pereira dos Santos Júnior

Júlio Batista do Nascimento

Katarine Gabriely Aurista do Nascimento

Laís Ariane de Siqueira Lira Macêdo

Larissa Nascimento da Silva

Lidiane Paloma Santos

Maria Carolina dos Santos Guedes

Maria Cecília Magalhães Luckwu

Pedro Henrique Bezerra Fontes

Rebeca Micaela da Silva

Victória Gomes de França Lima

Editor-Chefe

Dr. Daniel Luís Viana Cruz

Conselho Editorial

Dr. Amâncio António de Sousa Carvalho – ESS-UTAD – Portugal

Dr. Cássio Brancalone – UFFS – Brasil

Dr. Marcelo Luiz Bezerra da Silva – UEPa – Brasil

Dra. Pauliana Valéria Machado Galvão – UPE – Brasil

Dr. Plínio Pereira Gomes Júnior – UFRPE – Brasil

Dr. Walter Santos Evangelista Júnior – UFRPE – Brasil

Dr. Wendel José Teles Pontes – UFPE – Brasil

Editores de Área - Ciências da Saúde

Dr. Amâncio António de Sousa Carvalho

Dra. Camyla Rocha de Carvalho Guedine

Dra. Cristieli Sérgio de Menezes Oliveira

Dr. Hugo Barbosa do Nascimento

Dr. Marcio Luiz Lima Taga

Dra. Pauliana Valéria Machado Galvão

Assistente Editorial

Thialla Larangeira Amorim

Imagem de Capa

Canva e Freepik

Edição de Arte

Vileide Vitória Larangeira Amorim

Revisão

Os autores



Este trabalho está licenciado com uma Licença Creative Commons – Atribuição-NãoComercial-SemDerivações 4.0 Internacional.

O conteúdo abordado nos artigos, seus dados em sua forma, correção e confiabilidade são de responsabilidade exclusiva dos autores.

Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP)
Lumos Assessoria Editorial

S612

Simpósio de Genética Humana (2. : 2025 : Recife, PE).
Anais do II Simpósio de Genética Humana : volume I
[recurso eletrônico] / coordenadores Paula Sandrin
Garcia e Rafael Lima Guimarães. — 1. ed. — Recife :
Omnis Scientia, 2025.
Dados eletrônicos (pdf).

Inclui bibliografia.
ISBN 978-65-284-0218-2
DOI: 10.47094/978-65-284-0218-2

1. Genética médica. 2. Biotecnologia. 3. Engenharia
genética. 4. Diagnóstico molecular. 5. Profissionais da
área da saúde - Formação. I. Garcia, Paula Sandrin.
II. Guimarães, Rafael Lima.

CDD23: 616.042

I-0311252/1

Bibliotecária: Priscila Pena Machado – CRB-7/6971

Editora Omnis Scientia

Av. República do Líbano, nº 251, Sala 2205, Torre A,
Bairro Pina, CEP 51.110-160, Recife-PE.

Telefone: +55 87 99920-5762

editoraomnisscientia.com.br

contato@editoraomnisscientia.com.br



APRESENTAÇÃO

Promovido pela Liga Acadêmica de Genética Humana (LAGH), o **II Simpósio de Genética Humana da Universidade Federal de Pernambuco (UFPE)** foi realizado entre os dias **08, 09 e 10 de outubro de 2025**, no campus Recife. O evento teve como propósito reunir estudantes, pesquisadores e profissionais das áreas de Genética, Biomedicina, Biologia, Medicina e afins, promovendo a troca de conhecimentos científicos e experiências acadêmicas.

A programação foi cuidadosamente elaborada para aprofundar discussões sobre avanços em genética humana, diagnóstico molecular e aplicações biotecnológicas, além de estimular o pensamento crítico e a formação científica dos participantes. Durante o simpósio, foram realizadas palestras, apresentações de trabalhos científicos e minicursos temáticos, proporcionando um espaço de integração entre ensino, pesquisa e extensão.

O II Simpósio de Genética Humana reafirma o compromisso da UFPE em **incentivar a divulgação científica e o fortalecimento da pesquisa na área da Genética**, consolidando-se como um evento de relevância acadêmica e científica no cenário universitário.

SUMÁRIO

AVALIAÇÃO PRELIMINAR DE PROTOCOLOS in house PARA EXTRAÇÃO DE DNA DE <i>Mycobacterium tuberculosis</i> EM CEPAS DE REFERÊNCIA H37RA.....	12
SUPEREXPRESSÃO DOS RECEPTORES DE GLICOSE (GLUTs) EM CÂNCER E SUA ASSOCIAÇÃO GENÉTICA.....	14
POTENCIAL IMPACTO DE SEQUÊNCIAS DE REPETIÇÃO EM TANDEM (STRs) NA PROGRESSÃO AO ÓBITO EM PACIENTES COM COVID-19.....	16
REESCREVENDO O ARSENAL ANTIMICROBIANO: BACTERIÓFAGOS COMO ALTERNATIVA E COMPLEMENTO A ANTIBIÓTICOS, UMA REVISÃO.....	18
ANÁLISE EXPLORATÓRIA DE VARIANTES DO DNA MITOCONDRIAL (mtDNA) ASSOCIADAS AO CÂNCER.....	20
VACINAS TERAPÊUTICAS: NOVAS ESTRATÉGIAS DE IMUNOTERAPIA PARA O ADENOCARCINOMA DUCTAL PANCREÁTICO.....	22
AVALIAÇÃO DA INFLUÊNCIA DE POLIMORFISMOS DE NUCLEOTÍDEO ÚNICO (SNPS) NO DESENVOLVIMENTO DO CARCINOMA HEPATOCELULAR (CHC).....	24
ANÁLISE DA ASSOCIAÇÃO DA VARIANTE RS12440038 DO GENE SPATA5L1 COM LÚPUS ERITEMATOSO SISTÊMICO DE INÍCIO NA INFÂNCIA.....	26
COLIBACTINA DE <i>Escherichia coli</i> PKS+ E ALTERAÇÕES GENÉTICAS: MECANISMOS GENOTÓXICOS NA CARCINOGENESE COLORRETALANO.....	28
INIBIÇÃO DO INFLAMASSOMA NLRP3 COMO ESTRATÉGIA TERAPÊUTICA PARA NEFRITE LÚPICA: UMA REVISÃO DE LITERATURA.....	30

ANÁLISE IN SILICO DA EXPRESSÃO DO GENE TLR7 EM PACIENTES COM NEFRITE LÚPICA.....	32
A DINÂMICA DO IFN- γ NO CONTEXTO DA COINFECÇÃO TUBERCULOSE-COVID-19.....	34
CROSSTALK MOLECULAR ENTRE CÂNCER DE MAMA E DISTÚRBIOS ÓSSEOS.....	36
REPRESENTAÇÃO DE CROMOSSOMOS EM CROCHÊ: PROPOSTA DE UM RECURSO DIDÁTICO PARA O ENSINO DE CITOGENÉTICA.....	38
MECANISMOS EPIGENÉTICOS NO TEA: UMA REVISÃO SOBRE O PAPEL DA METILAÇÃO DO DNA NA MODULAÇÃO DE RISCOS GENÉTICOS.....	40
ANÁLISE TRANSCRIPTÔMICA DAS DIFERENÇAS MOLECULARES NO CÂNCER DE COLO DO ÚTERO ASSOCIADAS AO TIPO DE HPV E ESTÁGIO CLÍNICO.....	42
A REGULAÇÃO GÊNICA POR METILAÇÃO E SUA INFLUÊNCIA NO PROGNÓSTICO DE CÂNCER COLORRETAL: UMA REVISÃO INTEGRATIVA.....	44
FORENSIC GENETICS AND THE INTEGRATED NETWORK OF DNA DATABASES IN THE INVESTIGATION AND RESOLUTION OF SEXUAL CRIMES.....	46
TÉCNICAS DE GENÉTICA FORENSE NA IDENTIFICAÇÃO DE VÍTIMAS HUMANAS EM DESASTRES NATURAIS.....	48
POLIMORFISMOS DAS ENZIMAS DA ROTA DO FOLATO NO DESENVOLVIMENTO DA DEPRESSÃO.....	50
APLICAÇÕES E RELEVÂNCIA DAS DIFERENTES VARIAÇÕES DA PCR NA GENÉTICA FORENSE.....	52

INTEGRAÇÃO TEÓRICA-PRÁTICA NO ESTÁGIO EM CITOGÊNETICA PEDIÁTRICA
NA FORMAÇÃO DO BIÓLOGO: UM RELATO DE EXPERIÊNCIA.....55

INFLUÊNCIA DA EPIGENÉTICA NA INFERTILIDADE FEMININA ASSOCIADA À
ENDOMETRIOSE: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA.....57

AVALIAÇÃO PRELIMINAR DE PROTOCOLOS *in house* PARA EXTRAÇÃO DE DNA DE *Mycobacterium tuberculosis* EM CEPAS DE REFERÊNCIA H37RA

João Guilherme Souza Oliveira^{1,2}; Romário Martins Araújo¹; Haiana Charifker Schindler¹; Lílian Maria Lapa Montenegro Pimentel¹; Wlisses Henrique Veloso Carvalho-Silva^{1,3}

¹Instituto Aggeu Magalhães (IAM/FIOCRUZ), Departamento de Imunologia, Recife, Pernambuco.

²Instituto Keizo Asami, Recife, Pernambuco.

³Centro Acadêmico do Agreste (CAA-UFPE), Núcleo de Ciências da Vida, Caruaru, Pernambuco.

joao.gsoliveira@ufpe.br

Área temática: Biotecnologia aplicada à genética humana.

DOI: 10.47094/978-65-284-0218-2/1

RESUMO

INTRODUÇÃO: O bacilo *Mycobacterium tuberculosis* (Mtb) é responsável por causar a tuberculose (TB), uma das maiores causas de morbimortalidade do mundo, que em 2023, ultrapassando a COVID-19, voltou a ser a principal causa de morte por um único agente infeccioso¹. O desenvolvimento de técnicas de diagnóstico molecular, apresentam-se como uma alternativa promissora para a detecção do Mtb, como a PCR em tempo real (qPCR)^{2,3}. Sabe-se que o desempenho da qPCR depende diretamente do método de extração de DNA escolhido, que deve ser rápido, metodologicamente simples e capaz de garantir boa quantidade e qualidade do DNA⁴. **OBJETIVO:** O presente estudo teve como objetivo avaliar e comparar o desempenho de três protocolos *in house* de extração de DNA de Mtb: Mini Salting Out (MSO), Fenol-Clorofórmio (FC) e Brometo de Cetiltrimetilamônio (CTAB). **METODOLOGIA:** A partir da cultura, colônias das cepas de referência H37Ra foram isoladas usando alças bacteriológicas e ressuspensas em 500µL de água ultrapura (n=18). Para a análise quantitativa e qualitativa do DNA genômico extraído, foi utilizado o espectrofotômetro Nanodrop 2000, considerando as razões 260/280 (R1) e 260/230 (R2). A eletroforese em gel de agarose a 1,0% foi utilizada para análise da integridade do DNA. As análises estatísticas foram realizadas no programa GraphPad Prism8. A confirmação da presença de DNA do Mtb foi realizada por qPCR, utilizando o *IS6110* como gene alvo. **RESULTADOS E DISCUSSÃO:** A média de concentração de DNA em ng/µL foi de 201,15, 48,65 e 116,4 para MSO, FC e CTAB, respectivamente. Em relação às médias das razões, R1=1,95 e R2=1,91 para MSO, R1=1,40 e R2=1,8 para FC e R1=1,8 e R2=1,36 para CTAB. O MSO apresentou concentração significativamente maior em comparação ao FC (p=0,0061), mas não diferiu de forma significativa do CTAB (p=0,6797). Já o FC apresentou estatisticamente desempenho inferior ao CTAB (p=0,0328). FC foi superior em relação à integridade do DNA na eletroforese, quando comparado ao MSO e ao CTAB. Dessa forma,

os achados reforçam que o MSO e CTAB destacaram-se em relação à concentração do DNA obtido, enquanto FC apresentou limitação nesse parâmetro. Tanto R1 quanto R2 destacaram-se no protocolo MSO em relação à CTAB e FC, demonstrando ser a melhor escolha em relação à pureza do material genômico obtido. **CONCLUSÃO:** Foi possível concluir que o MSO comparativamente se demonstrou ser a melhor metodologia *in house* para extração de DNA genômico em cepas de referência H37Ra, apresentando índices quantitativos e qualitativos adequados. Esses achados destacam a importância de validar metodologias de extração em cepas de referência, pois permitem estabelecer protocolos otimizados mais confiáveis para a aplicação no diagnóstico molecular da TB.

PALAVRAS-CHAVE: Diagnóstico molecular. qPCR. Tuberculose

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. WHO. **GLOBAL TUBERCULOSIS REPORT 2024**. Geneva: World Health Organization, 2024.
2. ACHARYA, B. et al. Advances in diagnosis of Tuberculosis: an update into molecular diagnosis of *Mycobacterium tuberculosis*. **Molecular Biology Reports**, v. 47, n. 5, p. 4065–4075, 1 maio 2020.
3. MUKHERJEE, S. et al. Evolution of tuberculosis diagnostics: From molecular strategies to nanodiagnosics. **Tuberculosis**, v. 140, p. 102340, 1 maio 2023.
4. KOENTJORO, M. P.; DONASTIN, A.; PRASETYO, E. N. A SIMPLE METHOD OF DNA EXTRACTION OF *MYCOBACTERIUM TUBERCULOSIS* FROM SPUTUM CULTURES FOR SEQUENCING ANALYSIS. **African Journal of Infectious Diseases**, v. 15, n. 2 Suppl, p. 19–22, 1 set. 2021.

SUPEREXPRESSÃO DOS RECEPTORES DE GLICOSE (GLUTs) EM CÂNCER E SUA ASSOCIAÇÃO GENÉTICA

Maria Hyslane da Silva Medeiros¹; João Victor de Souza Rodrigues²; Suellen Karolayne de Santana Vicente¹; Douglas Fernandes da Silva Santana¹; Laryssa Vitória Pires dos Santos Nóbrega³; Vanessa Ellen de Moura Luna²; Júlio Batista do Nascimento⁴; Brenda Candido Amâncio²; Mariane de Melo Derzi⁴; Idalliny Isabelly Santos Souza²

¹Universidade Federal de Pernambuco, Departamento de Bioquímica, Recife, Brasil.

²Universidade Federal de Pernambuco, Recife, Brasil.

³Centro Universitário Estácio de Sá, Recife, Brasil.

⁴Universidade Federal de Pernambuco, Departamento de Biofísica e Radiobiologia, Recife, Brasil.

hyslane.medeiros@ufpe.br

Área temática: Oncogenética.

DOI: 10.47094/978-65-284-0218-2/2

RESUMO

INTRODUÇÃO: O metabolismo da glicose em células tumorais é caracterizado pelo aumento da captação de glicose e predomínio da glicólise aeróbica, mesmo em concentrações de oxigênio adequadas, fenômeno conhecido como efeito Warburg^[1]. Diante disso, os transportadores de glicose (GLUTs), pertencentes à família SLC2A, desempenham papel essencial na adaptação metabólica tumoral. Estudos demonstram que a superexpressão de GLUTs, especialmente GLUT1, está associada ao crescimento acelerado de células neoplásicas, pior prognóstico e resistência a terapias^[2]. A compreensão dos mecanismos genéticos que regulam esses transportadores é fundamental para o desenvolvimento de novas estratégias diagnósticas e terapêuticas. **OBJETIVO:** Analisar a literatura acerca da superexpressão dos GLUTs em diferentes tipos de câncer e discutir sua associação com alterações genéticas, bem como suas implicações prognósticas e terapêuticas. **METODOLOGIA:** Foi conduzida uma revisão integrativa entre maio e julho de 2025, utilizando as bases de dados PubMed, Scopus e SciELO. Foram aplicados os descritores: “GLUT”, “glucose transporter”, “cancer” e “genetic regulation”, em inglês e português, combinados com operadores booleanos. Os critérios de inclusão foram: artigos publicados entre 2018 e 2025, disponíveis em texto completo, que abordassem a expressão de GLUTs em câncer humano e sua relação genética. Foram excluídos estudos duplicados, relatos exclusivamente em modelos animais e revisões narrativas sem descrição metodológica. No total, 147 artigos foram identificados, dos quais 108 foram excluídos após triagem de títulos, resumos e leitura completa, resultando em 39 estudos incluídos na análise final. **RESULTADOS:** A análise evidenciou que GLUT1 é o transportador mais frequentemente

superexpresso em tumores sólidos, como glioblastoma, câncer de mama, pulmão e colorretal. Essa superexpressão correlaciona-se com maior agressividade tumoral, angiogênese e resistência a agentes quimioterápicos^[2]. Já GLUT3 mostrou associação com a progressão de glioblastomas e câncer gástrico, favorecendo a captação exacerbada de glicose em condições de hipóxia e promovendo resistência terapêutica^{[3][4]}. O GLUT4, embora classicamente associado a tecidos sensíveis à insulina, revelou-se relevante em câncer pancreático, contribuindo para o metabolismo energético e proliferação celular^[5]. No nível genético, a expressão dos GLUTs é modulada por fatores como HIF-1 α , que induz a transcrição de GLUT1 em resposta à hipóxia, além de oncogenes como c-Myc, que ampliam a demanda metabólica tumoral. Mutações em genes supressores, como p53, também estão associadas ao aumento da expressão de transportadores, reforçando a interação entre metabolismo e genômica tumoral^[2]. Essa relação direta entre genética e metabolismo posiciona os GLUTs como potenciais biomarcadores prognósticos e alvos terapêuticos. Ensaios recentes exploram a inibição seletiva de GLUT1 e GLUT3 como estratégia para limitar a captação de glicose pelas células malignas, comprometendo seu crescimento^{[3][4]}. **CONCLUSÃO:** A superexpressão dos GLUTs em diferentes neoplasias demonstra forte associação com alterações genéticas e mecanismos adaptativos que sustentam a sobrevivência tumoral em ambientes hostis. Essa característica os torna não apenas marcadores prognósticos relevantes, mas também alvos promissores para novas abordagens terapêuticas, sobretudo quando integrados a estratégias de oncologia personalizada. Estudos clínicos futuros são necessários para validar inibidores específicos de GLUTs e consolidar sua aplicação prática na terapêutica oncológica.

PALAVRAS-CHAVE: Oncogenes. Efeito Warburg. Metabolismo tumoral.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. HANAHAN, D.; WEINBERG, ROBERT A. Hallmarks of cancer: the next Generation. **Cell**, v. 144, n. 5, p. 646–674, mar. 2011.
2. RUCHIKA, F. et al. GLUT1 as a Potential Therapeutic Target in Glioblastoma. **Brain Sciences**, v. 15, n. 6, p. 585, 28 mai. 2025.
3. DIAO, H. et al. GLUT3 enhances chemosensitivity in glioblastoma by transporting temozolomide and capecitabine. **PubMed**, v. 11, n. 1, p. 382–382, 14 ago. 2025.
4. SHARMA, A. et al. Glut3 promotes cellular O-GlcNAcylation as a distinctive tumor-supportive feature in Treg cells. **Cellular & molecular immunology**, v. 21, n. 12, p. 1474–1490, dez. 2024.
5. RONGHE, R.; TAVARES, A. A. S. The skeleton: an overlooked regulator of systemic glucose metabolism in cancer? **Frontiers in Oncology**, v. 14, 11 nov. 2024.

POTENCIAL IMPACTO DE SEQUÊNCIAS DE REPETIÇÃO EM TANDEM (STRs) NA PROGRESSÃO AO ÓBITO EM PACIENTES COM COVID-19

Matheus A. Bomfim^{1,2}; Beatriz S. T. Melo¹; João L. L. P. Pitta¹; Camila S. Lins¹; Luydson R. S. Vasconcelos²; Túlio L. Campos¹.

¹Instituto Aggeu Magalhães/Fiocruz-PE, Núcleo de Bioinformática, Recife, Brasil.

²Instituto Aggeu Magalhães/Fiocruz-PE, Departamento de Parasitologia, Recife, Brasil.

matheusazevedo98@gmail.com

Área temática: Biotecnologia aplicada à genética humana.

DOI: DOI: 10.47094/978-65-284-0218-2/3

RESUMO

INTRODUÇÃO: Sequências de Repetição em Tandem (STRs) correspondem a segmentos repetitivos do DNA, na sua maioria de 2-6 pares de base, associados a diferentes desordens genéticas e características fenotípicas¹. Porém, há pouca compreensão sobre seu impacto na imunomodulação e na progressão de doenças infecciosas. Recentemente a humanidade vivenciou uma crise global gerada pelo SARS-CoV-2, vírus que afetou mais de 700 milhões de pessoas, resultando em cerca de 7 milhões de mortes pela COVID-19². Mesmo com os esforços para compreensão sobre essa doença, não há relatos sobre o impacto de STRs presentes nos genomas dos pacientes que possam estar implicados na progressão da COVID-19. **OBJETIVO:** O presente estudo busca avaliar a associação entre STRs presentes na linhagem germinativa com o óbito em pacientes com COVID-19. **METODOLOGIA:** Este estudo transversal incluiu 168 genomas de pacientes não vacinados, com COVID-19, sem doenças crônicas prévias, internados em unidades de terapia intensiva no Brasil entre 2020-2021. Foram analisados dois grupos, grupo óbito (GO): pacientes <60 anos que foram a óbito e Grupo controle (GC): sobreviventes da COVID-19 grave <60 anos. A infecção pelo SARS-CoV-2 foi confirmada via RT-qPCR ou testes sorológicos. Os genomas foram previamente gerados e pré-processados por Rocha *et al*². Em resumo, o DNA genômico foi extraído do sangue total, com bibliotecas preparadas seguindo o protocolo Illumina DNA PCR-Free Library Prep. Sequenciamento do genoma completo realizado via Illumina NovaSeq 6000®, modo paired-end, dados tratados com as melhores práticas do GATK e controle de qualidade pelo Trimmomatic, alinhamento via BWA e remoção de duplicatas via samtools e Picard. Para esse estudo, STRs foram identificados através do STRling, a partir dos arquivos BAM e anotados via Variant Effect Predictor. Foram incluídas apenas STRs situadas em regiões regulatórias ou em genes expressos no pulmão de pacientes com COVID-19, identificadas pelo sequenciamento de RNA de célula única do lavado bronquioalveolar³. Buscando a extração de variantes raras, calculamos escores-Z a partir

do comprimento do alelo maior do GC, selecionando no GO variantes com comprimento com escores- $Z > 3.5$. **RESULTADOS E DISCUSSÃO:** Foram identificadas 525 STRs ao longo de 10 diferentes genes, com 69.7% localizado em regiões intrônicas, 17.9% em regiões downstream e 12.5% upstream. Após a filtragem por variantes raras, objetivando a identificação de STRs patogênicas, foram identificadas repetições associadas a genes expressos por células pulmonares (KRT7, SOD2), linfócitos T (LT) (HSPB1), linfócitos B (LB) (CD74) e macrófagos (HSPB1 e CD74)². Quando comparadas as distribuições das STRs por grupo, foi identificada diferença no comprimento dos alelos nas variantes situadas no gene HSPB1 (GO: Média 62.51; Variação: 38.9-83.3; N=4 Vs GC: Média 41.8; Variação: 45.6-83.3; N=8) e na CD74 (GO: Média 44.9; Variação: 33.6–74.7; N = 7 Vs GC: Média 41.6; Variação: 31.7–64.8; N = 28). Segundo os dados transcricionais, o gene HSPB1 foi hiperexpresso nos macrófagos e LT em pacientes com COVID-19 severa, enquanto a CD74 foi hiperexpressa nos LB e macrófagos. Estes achados indicam um possível impacto regulatório das STRs na progressão a COVID-19, tanto na fase aguda de resposta, mediada pelos macrófagos, bem como na resposta adaptativa gerada pelos LT e LB, com possível influência desses elementos regulatórios na evolução para o óbito em pacientes com COVID-19. **CONCLUSÃO:** Os achados indicam um possível papel imunoregulador das STRs na expressão de proteínas associadas à morte celular (HSPB1)⁴, diferenciação da linfócitos T de memória e produção de mediadores citotóxicos (CD74)⁵. Serão necessários estudos funcionais para a compreensão sobre o impacto dessas STRs na progressão da COVID-19 a casos graves, bem como ao óbito e suas distribuições em diferentes populações.

PALAVRAS-CHAVE: Sequências de Repetição em Tandem. COVID-19

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. TANUDISASTRO, Hope A. *et al.* Sequencing and characterizing short tandem repeats in the human genome. **Nature reviews. Genetics**, v. 25, n. 7, p. 460–475, 2024.
2. ROCHA, Gabriela Dias *et al.* Rare genetic variants and severe COVID-19 in previously healthy admixed Latin American adults. **Scientific reports**, v. 15, n. 1, p. 23074, 2025.
3. LIAO, Mingfeng *et al.* Single-cell landscape of bronchoalveolar immune cells in patients with COVID 19. **Nature medicine**, v. 26, n. 6, p. 842–844, 2020.
4. ZHANG, Zhengzhong *et al.* The biological processes of ferroptosis involved in pathogenesis of COVID-19 and core ferroptotic genes related with the occurrence and severity of this disease. **Evolutionary bioinformatics online**, v. 19, p. 11769343231153293, 2023.
5. WESTMEIER, Jaana *et al.* Macrophage migration inhibitory factor receptor CD74 expression is associated with expansion and differentiation of effector T cells in COVID-19 patients. **Frontiers in immunology**, v. 14, p. 1236374, 2023.

REESCREVENDO O ARSENAL ANTIMICROBIANO: BACTERÍÓFAGOS COMO ALTERNATIVA E COMPLEMENTO A ANTIBIÓTICOS, UMA REVISÃO

Samantha Aires Leandro¹; Alice Oliveira Chagas²; Anderson da Silva Basilio²; Juliana Gabriela Pereira da Silva³; Henrique Deoclides Dornelles da Silva⁴; Anna Jessica Duarte Silva⁵.

¹Universidade Federal de Pernambuco, Departamento de Fisiologia e Farmacologia, Recife, Brasil.

²Universidade Federal de Pernambuco, Centro regional de ciências nucleares do Nordeste, Recife, Brasil.

³Universidade Federal de Pernambuco, Recife, Brasil.

⁴Instituto Federal Catarinense, Santa Catarina, Brasil.

⁵Universidade Federal de Pernambuco, Departamento de Genética, Recife, Brasil.

samantha.airesl@ufpe.br

Área temática: Biotecnologia aplicada à genética humana.

RESUMO

INTRODUÇÃO: A resistência bacteriana aos antibióticos representa um dos maiores desafios da saúde pública contemporânea, exigindo estratégias inovadoras para o tratamento de infecções multirresistentes³ que ameaçam a eficácia das terapias convencionais. Entre as alternativas, a terapia fágica (baseada no uso de bacteriófagos) têm despertado interesse científico⁴. Além de seu potencial clínico direto, os fagos oferecem aplicações promissoras na biotecnologia. Nesse cenário, compreender tanto os mecanismos de resistência bacteriana aos fagos quanto a contribuição destes para a dinâmica da resistência antimicrobiana é essencial para direcionar políticas de saúde e avanços tecnológicos⁵. **OBJETIVO:** Analisar através de um levantamento bibliográfico, a eficácia da terapia fágica no tratamento de infecções por bactérias multirresistentes, destacando o uso como complementar aos antibióticos. **METODOLOGIA:** A revisão de literatura foi realizada utilizando as bases de dados PubMed e Elsevier. Os descritores empregados foram: 'bacteriophages', 'antibiotic resistance' e 'phage therapy', combinados por operadores booleanos. Foram encontrados 8.951 artigos, que atendiam aos critérios de inclusão: publicados nos últimos sete anos (2017-2024), gratuitos e em língua inglesa. Após a leitura de títulos e resumos, cinco artigos relevantes foram escolhidos. **RESULTADOS E DISCUSSÃO:** A resistência bacteriana aos antibióticos, decorre da disseminação de genes que codificam proteínas associadas a mecanismos como inativação enzimática e alteração de alvos moleculares. Nesse cenário, os bacteriófagos emergem como agentes seletivos, capazes de infectar e lisar cepas bacterianas específicas, reduzindo a pressão seletiva associada ao uso indiscriminado de antibióticos⁴. Diferente dos antibióticos de amplo espectro, os fagos reconhecem receptores específicos nas bactérias hospedeiras, promovendo lise bacteriana direcionada

e preservando a microbiota comensal. Esse mecanismo reduz efeitos colaterais e amplia a segurança da intervenção, sobretudo em pacientes imunocomprometidos. No entanto, a relação entre o fago e a bactéria é dinâmica, não unidirecional e marcada por uma constante corrida evolutiva¹. Bactérias podem desenvolver resistência aos fagos por modificações nos receptores de superfície ou enzimas de restrição, comprometendo a eficácia terapêutica¹. Por outro lado, os fagos apresentam plasticidade genética que lhes permite superar barreiras bacterianas, favorecendo o desenvolvimento de terapias personalizadas. No ambiente hospitalar, fagos aplicados contra biofilmes enfrentam barreiras estruturais que limitam sua penetração, mas também encontram condições que favorecem sinergia com antibióticos³. Essa complementaridade amplia o espectro de ação e reduz a chance de resistência simultânea, sugerindo que a terapia fágica deve ser considerada parte de um arsenal integrado e não isolado. Contudo, seu envolvimento na transferência horizontal de genes, inclusive os de resistência antimicrobiana, adiciona uma camada de complexidade, já que a disseminação inadvertida de resistência pode ocorrer em ecossistemas naturais⁵. Essa dualidade reforça a necessidade de protocolos de biossegurança e rastreabilidade no uso clínico e ambiental. Novos avanços têm buscado superar essas limitações. A engenharia de fagos para incorporar enzimas e edições genéticas específicas amplia a capacidade de lise bacteriana, reduzindo riscos de falha terapêutica³. **CONCLUSÃO:** A terapia fágica é um alvo na busca por alternativas ao tratamento de infecções bacterianas resistentes, atuando de forma seletiva contra microrganismos patogênicos e oferecendo vantagens sobre os antibióticos convencionais. Aprofundar o conhecimento sobre seus mecanismos de ação, as barreiras impostas pela resistência é essencial para consolidar sua eficácia e segurança. O desenvolvimento de estratégias inovadoras mostra-se crucial para ampliar o alcance terapêutico e reduzir riscos epidemiológicos para uma aplicação clínica sustentável na era pós-antibióticos.

PALAVRAS-CHAVE: Bacteriófagos. Resistência bacteriana. Terapia fágica.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. EGIDO, JE. et al. Mechanisms and clinical importance of bacteriophage resistance. **FEMS Microbiology Reviews**, Volume 46, Issue 1, January 2022
2. RIZVI, S. M. D. et al. Bacteriophage resurrection: Innovative impacts in medicine, biotechnology, and environmental solutions. **Scientific African**, v. 27, p. e02506, 14 dez. 2024.
3. LING, H. et al. Recent advances in bacteriophage-based therapeutics: Insight into the post-antibiotic era. **Acta Pharmaceutica Sinica B**, v. 12, n. 12, 13 maio 2022.
4. LIN, D. M.; KOSKELLA, B.; LIN, H. C. Phage therapy: an Alternative to Antibiotics in the Age of multi-drug Resistance. **World Journal of Gastrointestinal Pharmacology and Therapeutics**, v. 8, n. 3, p. 162–173, 6 ago. 2017.
5. LEKUNBERRI, I. et al. Exploring the contribution of bacteriophages to antibiotic resistance. **Environmental Pollution**, v. 220, p. 981–984, jan. 2017.

ANÁLISE EXPLORATÓRIA DE VARIANTES DO DNA MITOCONDRIAL (mtDNA) ASSOCIADAS AO CÂNCER

Beatriz S. T. Melo¹; João L. L. P. Pitta¹; Renata A. Monteiro²; Camila S. Lins¹; Matheus A. Bomfim¹; Túlio L. Campos¹

¹Instituto Aggeu Magalhães/Fiocruz-PE, Núcleo de Bioinformática, Recife, Brasil.

²Instituto Aggeu Magalhães/Fiocruz-PE, Departamento de Imunologia, Recife, Brasil.

beatrizm@aluno.fiocruz.br

Área temática: Oncogenética.

RESUMO

INTRODUÇÃO: O DNA mitocondrial (mtDNA) desempenha papel essencial no metabolismo energético e na regulação do estresse oxidativo e sinalização apoptótica¹. O mtDNA possui elevada taxa de mutação devido à ausência de mecanismos robustos de reparo e evidências apontam que variantes mitocondriais podem atuar tanto como indutoras da tumorigênese, quanto como adaptadoras, conferindo às células tumorais plasticidade metabólica para sobreviver em microambientes hostis, metastatizar e resistir a terapias². Além das mutações somáticas e hereditárias, haplogrupos específicos e variações no número de cópias de mtDNA também foram associados a risco e prognóstico em diversas neoplasias. Assim, a investigação de alterações mitocondriais oferece novas perspectivas para a compreensão de processos tumorais e para o desenvolvimento de biomarcadores^{1,2,3}.

OBJETIVO: Investigar variantes mitocondriais em genomas de pacientes oncológicos, avaliando sua possível correlação com fenótipos tumorais. **METODOLOGIA:** A base de dados COSMIC⁴ (*Catalogue of Somatic Mutations in Cancer*), contendo 1684 amostras de projetos internacionais de sequenciamento genômico, com curadoria realizada pelo *Wellcome Sanger Institute*, foi utilizada para obter o arquivo VCF contendo mutações somáticas do mtDNA. O banco MITOMAP⁵ foi empregado para a anotação funcional dessas variantes mitocondriais, possibilitando a distinção entre mutações previamente associadas a doenças e polimorfismos comuns descritos em populações. A partir do arquivo tabular do MITOMAP, foi construído um arquivo de anotação para integrar informações de patogenicidade das variantes ao VCF obtido do COSMIC, por meio da função *annotate* do *bcftools*. **RESULTADOS E DISCUSSÃO:** A análise exploratória das variantes mitocondriais evidenciou que os genes mais frequentemente alterados foram MT-ND5 (169 variantes), MT-ND4 (124), MT-CYB (102), MT-ND1 (86), MT-CO1 (85) e MT-CO3 (64). Esses genes integram os complexos I, III e IV da cadeia respiratória mitocondrial e mutações nessas regiões podem comprometer o transporte de elétrons, levando ao acúmulo de espécies

reativas de oxigênio (ROS), que estão associados à instabilidade genômica e progressão tumoral¹. Alterações no Complexo I (ND genes) são frequentemente ligadas ao aumento de ROS e ativação de vias oncogênicas. No Complexo III (CYB), mutações podem favorecer a adaptação metabólica em condições de hipóxia. Já no Complexo IV (CO1 e CO3), a redução da atividade da citocromo c oxidase compromete o consumo de oxigênio e contribui para a reprogramação metabólica tumoral^{1,3}. Foram ainda identificadas 44 variantes no gene MT-ATP6, pertencente ao complexo V da cadeia respiratória mitocondrial. Alterações nesse gene podem comprometer a síntese de ATP e favorecer a plasticidade metabólica tumoral, permitindo que as células neoplásicas se adaptem a diferentes condições do microambiente, como já observado em outros estudos^{1,3}. **CONCLUSÃO:** As variantes mitocondriais identificadas em genes da cadeia respiratória destacam o potencial do mtDNA como biomarcador em oncogenômica, dada sua influência no metabolismo tumoral e na progressão das neoplasias. Entretanto, são necessários estudos adicionais, em diferentes populações e com amostras ampliadas, para validar esses achados e compreender plenamente suas implicações clínicas, reforçando a relevância da genômica mitocondrial na investigação oncológica.

PALAVRAS-CHAVE: Variantes mitocondriais. mtDNA. Oncogenômica.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. KOPINSKI, Piotr K. et al. **Mitochondrial DNA variation and cancer**. *Nature Reviews Cancer*, London, v. 21, n. 7, p. 431-445, jul. 2021.
2. LIN, Yu-Hsin et al. **Functional role of mitochondrial DNA in cancer progression**. *Frontiers in Oncology*, Lausanne, v. 12, p. 828899, mar. 2022.
3. WANG, Yu et al. **Role of mitochondrial alterations in human cancer progression and cancer immunity**. *Journal of Biomedical Science*, London, v. 30, n. 1, p. 32, mar. 2023.
4. MITOMAP: A Human Mitochondrial Genome Database. Disponível em: <https://www.mitomap.org>. Acesso em: 2 set. 2025.
5. COSMIC: Catalogue of Somatic Mutations in Cancer. Wellcome Sanger Institute. Disponível em: <https://cancer.sanger.ac.uk/cosmic>. Acesso em: 2 set. 2025.

VACINAS TERAPÊUTICAS: NOVAS ESTRATÉGIAS DE IMUNOTERAPIA PARA O ADENOCARCINOMA DUCTAL PANCREÁTICO

Luísa Sandrelly de Barros Lima¹; Ana Carolina Machado Nascimento¹; Maria Letícia Costa Silva¹; Matheus Gomes Marques da Silva¹; Lília Vieira Galdino¹.

¹Universidade Federal de Pernambuco, Centro de Biociências, Recife, Brasil.

luisa.sandrelly@ufpe.br

Área temática: Oncogenética.

RESUMO

INTRODUÇÃO: O Adenocarcinoma Ductal Pancreático (PDAC) é uma das neoplasias mais agressivas, caracterizado pela ineficácia e falta de respostas duradouras às terapias sistêmicas ¹. Além da marcada resistência às quimioterapias, as imunoterapias que buscam reativar o sistema imune também se mostram ineficazes ². Essas falhas podem ser atribuídas ao seu denso estroma, com um arranjo de células e tecido conjuntivo que formam uma barreira protetora ao redor do câncer, o Microambiente Tumoral (TME). De fato, este TME é hostil à resposta imune, caracterizado por uma baixa antigenicidade tumoral, pela ausência de células T efectoras e pela presença de múltiplas células imunossupressoras ³. Assim, um requisito fundamental para alcançar uma resposta antineoplásica eficaz é a indução de células imunes capazes de gerar uma resposta funcional e duradoura ¹. Nesse contexto, novas abordagens surgem como estratégias promissoras para superar essas limitações, incluindo vacinas terapêuticas de ácidos nucleicos que, diferente das vacinas preventivas, são projetadas para tratar o câncer já existente ao ensinar o sistema imune a reconhecer alvos característicos do tumor, os neoantígenos, e destruir seletivamente as células cancerígenas.

OBJETIVO: Elencar as principais inovações imunoterapêuticas para o tratamento do PDAC, com foco em vacinas geneticamente personalizadas. **METODOLOGIA:** A revisão da literatura foi realizada nos bancos de dados “PubMed” e “SciELO”, utilizando os termos “pancreatic ductal adenocarcinoma” e “tumor vaccine” associados pelo operador booleano AND. Como critérios de inclusão, foram aplicados os filtros “free full text”, “last 10 years” e “english”. A busca resultou em 190 artigos. Após a aplicação dos critérios, realizou-se a avaliação crítica dos títulos e resumos, e os quatro estudos mais alinhados com o objetivo foram selecionados para a confecção desta revisão. **RESULTADOS E DISCUSSÃO:** A análise conjunta dos estudos revela um caminho promissor para a imunoterapia no PDAC. Em um ensaio clínico de fase 1, uma vacina de RNA mensageiro contra neoantígenos gerou uma resposta imune a partir de células T virgens ¹. Notavelmente, pacientes que responderam à vacina apresentaram uma sobrevida livre de recorrência prolongada, em

contraste com os não respondedores ¹. A vacina induziu clones de células T citotóxicas especializadas, validando o potencial de gerar imunidade antitumoral, mesmo em tumores de baixa carga mutacional como o PDAC ¹. Contudo, a simples presença de células T é insuficiente se o TME permanecer hostil. As próprias vacinas podem induzir mecanismos de resistência adaptativa, como a superexpressão de pontos de controle imunológico (checkpoints), proteínas que funcionam como freios para desativar as células T, reforçando a necessidade de combinações para bloquear essas vias de escape ². O uso de uma vacina combinada com o bloqueio duplo de checkpoints mostrou-se superior em reverter a disfunção das células T e aumentar a regressão tumoral. Expandindo o papel da imunoterapia, ela também apresenta a capacidade de superar a quimiorresistência ^{3,4}. Foi identificado um mecanismo onde antígenos tumorais, em comunicação com o estroma, conferem resistência à quimioterapia. Crucialmente, uma vacina de DNA direcionada múltiplos antígenos foi capaz de sensibilizar tumores quimiorresistentes, posicionando a imunoterapia como uma estratégia de resgate terapêutico ⁴. **CONCLUSÃO:** Os estudos analisados indicam que as vacinas personalizadas de ácidos nucleicos são uma estratégia viável para induzir uma resposta imunológica mais eficiente contra o PDAC. No entanto, o sucesso clínico dessas abordagens parece depender da superação das barreiras impostas pelo microambiente tumoral. Portanto, os dados sugerem que o avanço no tratamento do PDAC reside em estratégias terapêuticas combinadas, que integram a geração de células T efectoras com o bloqueio de mecanismos de resistência, como os checkpoints imunológicos, e a superação da quimiorresistência. Essa abordagem multifacetada oferece um caminho racional para melhorar o prognóstico do adenocarcinoma pancreático.

PALAVRAS-CHAVE: Adenocarcinoma Pancreático. Imunoterapia. Vacinas Terapêuticas.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. SETHNA, Zachary. RNA neoantigen vaccines prime long-lived CD8+ T cells in pancreatic cancer. **Nature**, 27 mar. 2025. v. 639, n. 8056, p. 1042–1051.
2. PENG, Hui. Combination TIGIT/PD-1 blockade enhances the efficacy of neoantigen vaccines in a model of pancreatic cancer. **Frontiers in Immunology**, 8 dez. 2022. v. 13.
3. BLAIR, Alex B. IDO1 inhibition potentiates vaccine-induced immunity against pancreatic adenocarcinoma. **Journal of Clinical Investigation**, 2019. v. 129, n. 4, p. 1742–1755.
4. QIN, Hongquan. Immunization with a multi-antigen targeted DNA vaccine eliminates chemoresistant pancreatic cancer by disrupting tumor-stromal cell crosstalk. **Journal of Translational Medicine**, 1 dez. 2023. v. 21, n. 1.

AVALIAÇÃO DA INFLUÊNCIA DE POLIMORFISMOS DE NUCLEOTÍDEO ÚNICO (SNPS) NO DESENVOLVIMENTO DO CARCINOMA HEPATOCELULAR (CHC)

Andreza Gabriele da Silva Henrique¹; Raldney Ricardo Costa da Silva¹; Steffany Larissa Galdino Galisa¹; João Vinícius de Oliveira Melo¹; Bianca de Lima Xavier Paiva¹; José Rodolfo de Lima e Silva¹; Matheus Azevedo Bonfim¹; Taciana Furtado de Mendonça Belmont^{2,3}; Leila Maria Moreira Beltrão Pereira²; Luydson Richardson Silva Vasconcelos^{1,3}.

¹Instituto Aggeu Magalhães/Fiocruz, Departamento de parasitologia, Recife, Brasil.

²Instituto do Fígado de Pernambuco, Recife, Brasil.

³Universidade de Pernambuco, Recife, Brasil.

andreza.gabrieleiam@gmail.com

Área temática: Oncogenética.

RESUMO

O carcinoma hepatocelular (CHC) é o câncer hepático primário mais comum, o sexto mais frequente e o quarto mais letal no mundo. Apresenta uma sobrevida estimada de cinco anos para pacientes não metastáticos³. Sua origem é multifatorial e ele é frequentemente precedido pela cirrose, decorrente de fatores como hepatites e alcoolismo. O estado de Pernambuco, região do Nordeste brasileiro, apresentou um número relativo de 18 casos/100 mil habitantes², reforçando a relevância dessa neoplasia no cenário regional. Atualmente, o diagnóstico é feito por exame de imagem e dosagem de alfafetoproteína (AFP). Entretanto, ambos apresentam limitações, como baixa sensibilidade a tumores pequenos e a inespecificidade da AFP. Portanto, a busca por biomarcadores moleculares para diagnóstico tem se mostrado necessária, especialmente aqueles associados a vias biológicas relevantes para a doença, como a via do estresse oxidativo⁴. O Gene Catalase (CAT) e o Supressor de Sinalização de Citocinas 5 (SOCS5) são elementos importantes dessa via. Por isso, objetivamos avaliar os perfis dos polimorfismos de nucleotídeo único (SNPs) rs1001179 no gene CAT e rs6738426 no gene SOCS5 e aspectos epidemiológicos e laboratoriais de pacientes com CHC. Trata-se de um estudo exploratório transversal de caráter analítico com comparação de grupos, que utilizou pacientes maiores de 18 anos com diagnóstico confirmado segundo os critérios BCLC (Barcelona Clinic Liver Cancer) e/ou AASLD (American Association for the Study of Liver Disease). Foi comparado 101 pacientes com CHC versus 98 pacientes com cirrose, ambos provenientes do Instituto do Fígado de Pernambuco (IFP). O DNA genômico foi extraído de amostras de sangue utilizando o kit ReliaPrep™ Blood gDNA Miniprep System (PROMEGA) e submetido à análise de genotipagem por meio de qPCR com sondas TaqMan no equipamento QuantStudio 5.

O GraphPad Prism v.8.0 foi utilizado para as análises estatísticas e as diferenças foram consideradas significativas para valores de $p \leq 0,05$. As frequências genéticas foram determinadas pelo método de contagem gênica e o MAF comparado às populações pelo 1000 Genomes Project. O protocolo de pesquisa foi aprovado no Comitê de Ética em Pesquisa do HUOC/PROCAPE (CAEE: 35704720.5.0000.5192). Os resultados dos dados epidemiológicos evidenciaram que o CHC está comumente mais associado a pessoas com idades mais avançadas ($p=0,0018$) e é mais predominante no sexo masculino ($p=0,0085$). Quanto aos aspectos bioquímicos, o grupo CHC apresentou maior média dos seguintes marcadores bioquímicos: alfafetoproteína com 2715,9 ng/ml ($p=0,0005$), plaquetas com 135.000 mm^3 , ($p<0,0001$), ALT com 46,83 U/L ($p=0,0022$), AST com 66,85 U/L ($p=0,0037$) e GGP com 194,54U/L ($p=0,0008$). No SNP rs6738426 (SOCS5), cujo alelo variante é o G, o genótipo GG apresentou baixa frequência nos dois grupos, sendo ligeiramente mais comum em HCC (10,8%). O agrupamento AG+GG foi mais frequente em pacientes com HCC (53,40%) em comparação à cirrose (46,6%). Para o rs1001179 (CAT), cujo alelo variante é o T, observaram-se distribuições genotípicas semelhantes, havendo 4,97% TT no grupo HCC e 2,04% no cirrose, com o agrupamento CT+TT 50,7% em HCC e 49,2% em cirrose. No entanto, não foram observadas associações estatísticas significativas. A população avaliada apresentou MAF semelhante ao observado em populações latino-americanas. Portanto, os achados sugerem uma discreta diferença na distribuição dos alelos variantes, estando mais presentes entre portadores de HCC, embora sem significância estatística. Assim, estudos com amostras maiores são necessários para melhor esclarecer possíveis associações dos polimorfismos avaliados na susceptibilidade ao CHC.

PALAVRAS-CHAVE: Carcinoma Hepatocelular. SNPs. Genética.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. CHO, Eunae et al. A Review of Hepatocellular Carcinoma in Elderly Patients Focused on Management and Outcomes. **In Vivo, Atenas**, v. 33, n.5, p. 1411-1420, set. 2019.
2. FERNANDES, Gustavo et al. Author Correction: Epidemiological and Clinical Patterns of Newly Diagnosed Hepatocellular Carcinoma in Brazil: the Need for Liver Disease Screening Programs Based on Real World Data. **Journal of gastrointestinal cancer**, v. 52, n. 3, p. 959, set. 2021.
3. HABER, Philipp K et al. Evidence-Based Management of Hepatocellular Carcinoma: Systematic Review and Meta-analysis of Randomized Controlled Trials (2002–2020). **Gastroenterology**, Philadelphia, v. 161, n. 3, p. 879–898, 1 set. 2021.
4. MOLINA-SÁNCHEZ, Pedro et al. Cooperation Between Distinct Cancer Driver Genes Underlies Intertumor Heterogeneity in Hepatocellular Carcinoma. **Gastroenterology**, Philadelphia, v. 159, n. 6, p. 2203-2220.e14, dez. 2020.
5. NEVOLA, Riccardo et al. Predictors of early and late hepatocellular carcinoma recurrence. **World Journal of Gastroenterology**, Pleasanton, v. 29, n. 8, p. 1243–1260, fev. 2023.

ANÁLISE DA ASSOCIAÇÃO DA VARIANTE RS12440038 DO GENE SPATA5L1 COM LÚPUS ERITEMATOSO SISTÊMICO DE INÍCIO NA INFÂNCIA

Maria Julia Alves de Melo¹; Mariana Silva Lucena²; Francisco Hugo Rodrigues Gomes³; Luciana Martins de Carvalho³; Camilla Albertina Dantas de Lima⁴; Paula Sandrin Garcia².

¹Universidade Federal de Pernambuco, Departamento de Ciências Farmacêuticas, Recife, Brasil.

²Universidade Federal de Pernambuco, Departamento de Genética, Recife, Brasil.

³Universidade de São Paulo, Departamento de Puericultura e Pediatria, Ribeirão Preto, Brasil.

⁴Universidade Federal de Pernambuco, Departamento de Oceanografia, Recife, Brasil.

julia.alvesm@ufpe.br

Área temática: Genética e Epigenética.

RESUMO

O lúpus eritematoso sistêmico de início na infância (LESi) é uma doença autoimune multissistêmica que se manifesta, geralmente, entre os 12 e 16 anos, com taxa de prevalência de 3,3 a 8,8 a cada 100.000 crianças¹. Apresenta maior mortalidade do que em adultos e curso clínico mais agressivo. Além disso, há maior comprometimento dos órgãos, como a nefrite lúpica (NL)². O gene SPATA5L1 é associado a processos do sistema imune, como degradação de proteínas, e interage com proteínas de regulação proteossomal, de controle do ciclo celular e mecanismos apoptóticos³. Um estudo feito na Universidade de São Paulo pela Dra. Paola Pinheiro Kahwage verificou variantes presentes em pacientes com LESi por sequenciamento de 8 éxons do SPATA5L1⁴. Dessa forma, a variante intrônica rs12440038 (G>A), localizada no cromossomo 15 (chr15:45414541) (GRCh38.p14) foi selecionada para avaliação⁵. O objetivo do presente estudo foi investigar a possível associação da variante de nucleotídeo único (SNV) rs12440038 do gene SPATA5L1 com a doença em pacientes com LESi de Pernambuco, Alagoas e São Paulo. O DNA foi extraído das amostras de sangue total dos pacientes e controles saudáveis por salting out e genotipado para a SNV rs12440038 (SPATA5L1) com sondas TaqMan por PCR em Tempo Real (ABI 7500). As frequências alélicas e genotípicas foram obtidas utilizando o software GraphPad Prism, bem como o equilíbrio de Hardy-Weinberg (HW). A razão de odds (OR) e os intervalos de confiança de 95% (IC) foram calculados e um valor de $p < 0,05$ foi considerado estatisticamente significativo. Ao todo, 227 amostras foram analisadas, sendo 129 pacientes e 98 controles saudáveis. Na análise do SNP foi observado que dentre o grupo controle, 42% possuíam o genótipo AA (selvagem), 44% AG (heterozigoto para o polimorfismo) e 14% GG (variante). Enquanto que no grupo de casos, foi observado 39% do genótipo AA, 47% AG e 15% GG. Revelando a heterozigose como mais prevalente nos

dois grupos. Todos os grupos analisados estavam em equilíbrio de HW. O SNV rs12440038 foi associado à doença nas três populações estudadas com todos os genótipos conferindo proteção ao LES (G/G OR = 0,90 e A/G OR = 0,87), mas sem significância estatística (p-valor = 0,89). Visto a relação do SPATA5L1 com proteínas importantes do ciclo celular, observar sua associação com doenças autoimunes é importante, uma vez que autoantígenos se associam a processos como a divisão celular³. O presente estudo utilizou de uma das variantes encontradas anteriormente em pacientes para estudo de associação, ou seja, incluindo controles saudáveis, análise antes não feita. O estudo feito pela USP, com um enfoque na manifestação renal da doença, observou a expressão aumentada do SPATA5L1 nos rins dos pacientes em relação aos controles saudáveis, indicando um possível papel na patogênese da NL⁴. Apesar disso, o presente estudo não encontrou associação significativa entre o SNV rs12440038 e LESi em pacientes brasileiros de Alagoas, Pernambuco e São Paulo.

PALAVRAS-CHAVE: Autoimunidade. Pediatria. Polimorfismo de Nucleotídeo Único.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. PINHEIRO, Sérgio. Pediatric lupus nephritis. **Brazilian Journal of Nephrology**, v. 41, n. 2, p. 252–265, junho, 2019.
2. ONI, Louise. Kidney outcomes for children with lupus nephritis. **Pediatric Nephrology**, v. 36, n. 6, p. 1377–1385, julho, 2020.
3. RICHARD, Elodie. Bi-allelic variants in SPATA5L1 lead to intellectual disability, spastic-dystonic cerebral palsy, epilepsy, and hearing loss. **The American Journal of Human Genetics**, v. 108, n. 10, p. 2006–2016, outubro, 2021.
4. KAHWAGE, Paola. **Avaliação do gene SPATA5L1 e sua expressão renal no lúpus eritematoso sistêmico de início na infância**. 2023. 88 f. Tese (Doutorado em Saúde da Criança e do Adolescente) – Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo, Ribeirão Preto, São Paulo, 2023.
5. **rs12440038 RefSNP Report - dbSNP - NCBI**. Disponível em <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/snp/rs12440038>>. Acesso em 14/09/2025 às 16:57.

COLIBACTINA DE *Escherichia coli* PKS+ E ALTERAÇÕES GENÉTICAS: MECANISMOS GENOTÓXICOS NA CARCINOGENESE COLORRETALANO

Andrezza Elins Moreira da Silva¹; Pérola Paloma Silva do Nascimento¹; Pedro Bernardo Duarte Maia¹; Luís André de Almeida Campos^{1 2}; Isabella Macário Ferro Cavalcanti^{1 3}

¹Laboratório de Microbiologia Clínica, Instituto Keizo Asami (iLIKA), Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, Pernambuco, Brasil.

²Laboratório de Microbiologia e Parasitologia, Campus Ouricuri, Universidade de Pernambuco (UPE), Ouricuri, PE, Brasil.

³Laboratório de Microbiologia e Imunologia, Centro Acadêmico de Vitória (CAV), Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Vitória de Santo Antão, Pernambuco, Brasil.
andrezza.elins@ufpe.br

Área temática: Oncogenética.

RESUMO

INTRODUÇÃO: *Escherichia coli*, componente habitual da microbiota intestinal, abriga cepas patogênicas do grupo filogenético B2 que contêm o locus pks+, responsável pela biossíntese da genotoxina colibactina. Esta toxina induz múltiplos tipos de lesões no DNA, incluindo quebras de fita dupla, substituições de bases simples, pequenas inserções/deleções e entrecruzamentos inter-cromossômicos, comprometendo a integridade genômica e favorecendo a instabilidade cromossômica característica da carcinogênese colorretal. Fatores ambientais, inflamação intestinal e alterações da microbiota modulam a expressão do locus pks, potencializando o efeito genotóxico e a progressão tumoral. **OBJETIVO:** Relatar o papel de cepas *Escherichia coli* pks+ na indução de alterações genéticas relacionadas ao câncer colorretal, destacando os mecanismos moleculares mediados pela genotoxina colibactina e suas implicações clínicas na carcinogênese intestinal e no desenvolvimento de estratégias diagnósticas e terapêuticas. **METODOLOGIA:** Foram selecionados artigos em periódicos científicos, utilizando os descritores: “*Escherichia coli* pks+”, “Colibactin” e “Bacterial oncogenesis”. Os critérios de inclusão abrangeram artigos originais publicados em inglês nos últimos cinco anos. Artigos de revisão, monografias, teses e publicações em anais de eventos foram excluídos. **RESULTADOS E DISCUSSÃO:** A colibactina é constituída por uma ilha pks, formada por 19 genes clb, e caracterizada como um pró-fármaco, sendo sintetizada em sua forma inativa de precolibactina. Após a sua síntese no citoplasma bacteriano, ocorre o transporte para o periplasma pela ClbM, onde o motivo pró-fármaco N-myristoyl-D-Asn é clivado pela peptidase ClbP para a formação da colibactina ativa. Apesar de os mecanismos associados à entrada da colibactina no

núcleo não estarem completamente elucidados, sabe-se que o processo de genotoxicidade está associado à formação de adutos de DNA pela presença do anel de ciclopropano. Essas ligações ocorrem principalmente pela interação da colibactina com o DNA celular, em que um dos grupos reativos se liga ao N3 da adenina, enquanto o segundo sítio de alquilação ainda não foi completamente elucidado, resultando na formação de ligações cruzadas intercadeias (ICLs). Com isso, o reparo incorreto das ICLs parece ser o mecanismo responsável também pela formação da quebra de fita dupla de DNA. Esses danos ativam respostas de reparo que, quando falhas, resultam em mutações somáticas, instabilidade cromossômica e alterações em genes supressores tumorais e oncogenes, como TP53, APC e KRAS. Com o acúmulo dessas mutações, ocorre a transformação neoplásica das células epiteliais do cólon, favorecendo a progressão de lesões displásicas para adenocarcinomas colorretais. A inflamação intestinal e a disbiose intensificam esse processo, reforçando o papel das cepas *E. coli* pks+ como importantes promotoras da carcinogênese colorretal.

CONCLUSÃO: Em síntese, as evidências revisadas confirmam que cepas de *Escherichia coli* portadoras do locus pks+ desempenham um papel relevante na carcinogênese colorretal, principalmente devido à produção da genotoxina colibactina. Apesar dos avanços substanciais na caracterização genética e bioquímica do cluster pks e na compreensão da atividade molecular da toxina, os mecanismos de internalização, transporte intracelular e interação nuclear dessa toxina ainda permanecem insuficientemente esclarecidos. Nesse contexto, torna-se essencial o aprofundamento de pesquisas para elucidar esses processos e, conseqüentemente, subsidiar o desenvolvimento de estratégias diagnósticas e terapêuticas voltadas à prevenção e ao manejo do câncer colorretal associado a essas cepas bacterianas.

PALAVRAS-CHAVE: Colibactina. Locus pks. Carcinogênese microbiana

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

- TANG, Jian-Wei. Biosynthesis and bioactivities of microbial genotoxin colibactins. **Natural Product Reports**, v. 39, n. 5, p. 991-1014, 05, 2022.
- WILSON, Matthew R. The human gut bacterial genotoxin colibactin alkylates DNA. **Science**, v. 363, n. 6428, p. eaar7785, 02, 2019.
- XUE, Mengzhao. Structure elucidation of colibactin and its DNA cross-links. **Science**, v. 365, n. 6457, p. eaax2685, 08, 2019.
- ZHANG, Guojing. Microbial and Chemical Profiles of Brazilian Cachaça Aged in Different Woods and their Relation with Sensorial Attributes. **Frontiers in Microbiology**, Lausanne, v. 15, 12, 2024.
- JIAN, Chu. *Escherichia coli* on colorectal cancer: A two-edged sword. **Microbial Biotechnology**, Hoboken, v. 17, n. 10, 10, 2024.

INIBIÇÃO DO INFLAMASSOMA NLRP3 COMO ESTRATÉGIA TERAPÊUTICA PARA NEFRITE LÚPICA: UMA REVISÃO DE LITERATURA

Tialy Vitória Santos Silva¹, Maiara Eduarda de Souza Pereira¹, Maria Eduarda Barros Pinheiro², Laura Karoline Gonçalves Nunes², Rafaela Vasconcelos Callou de Lucena², Maria Carollayne Gonçalves Leite¹, Braziliano Miguel da Silva Júnior¹, Paula Sandrin Garcia¹.

¹Instituto Keizo Asami - UFPE, Recife, Brasil.

²Universidade Federal de Pernambuco - UFPE, Recife, Brasil.

tialy.vitoria@ufpe.br

Área temática: Farmacogenética.

RESUMO

INTRODUÇÃO: O Lúpus Eritematoso Sistêmico (LES) é uma doença multifatorial, caracterizada pela perda da autotolerância e produção de autoanticorpos, com consequências multissistêmicas. A Nefrite Lúpica (NL) é o fenótipo mais grave do LES e é identificada por inflamação renal intensa, com participação de citocinas inflamatórias IL-1 β e IL-18 que contribuem para a permanência da inflamação. O inflamassoma NLRP3 (proteína 3 contendo domínios NOD, LRR e pirina) é um complexo intracelular multiproteico responsável pela maturação das pró-formas de IL-1 β , IL-18 através da ativação da gasdermina D, seu mecanismo já foi relacionado com a NL^{1,2}. Ademais, considerando o papel inflamatório do NLRP3, tem-se destacado o uso de seus inibidores como estratégia terapêutica promissora na nefrite lúpica, visando controlar sua progressão, reduzir a morbimortalidade e favorecer o prognóstico dos pacientes. **OBJETIVOS:** Analisar na literatura científica o impacto da inibição do inflamassoma NLRP3 na progressão da Nefrite Lúpica e seu potencial efeito na melhora do prognóstico clínico dos pacientes. **METODOLOGIA:** Para a construção da revisão bibliográfica, foram utilizados os descritores e operadores booleanos: “NLRP3” AND “Lupus Nephritis” AND “Inflammasome”. A busca ocorreu nos bancos de dados PubMed e Web Of Science, considerando-se artigos científicos de livre acesso, publicados entre os anos de 2020 e 2025, no idioma inglês. Excluíram-se artigos de revisão e trabalhos duplicados. Após essa triagem, foram excluídos 148 de 197 trabalhos iniciais. A partir desses resultados, foram excluídos os artigos que não apresentavam alinhamento com o objetivo do trabalho, após uma análise dos títulos e leitura dos textos. Dessa forma, 3 artigos atenderam aos critérios de inclusão. **RESULTADOS E DISCUSSÃO:** A literatura atual indica que os níveis de NLRP3 estão associados à atividade da doença em pacientes com LES e em tecidos renais de pacientes com NL¹. Estratégias recentes para conter a hiperativação inflamatória incluem o uso de moléculas direcionadas ao inflamassoma. Dessa forma, o Cf-

02 demonstrou reduzir a expressão de IL-1 β , IL-18 e caspase-1, o que resultou em menor inflamação renal, atenuação de lesões glomerulares e intersticiais, além da diminuição de autoanticorpos e citocinas, contribuindo para o controle da progressão da nefrite lúpica³. De forma semelhante, o JT002, ao impedir a montagem do inflamassoma sem bloquear diretamente a caspase-1, reduziu a ativação das citocinas pró-inflamatórias IL-1 β e IL-18 em modelos animais e em PBMCs humanas². Esses achados reforçam o potencial de inibidores seletivos do NLRP3 como agentes terapêuticos promissores no manejo da nefrite lúpica. Tais achados possuem relevância, pois demonstram a relação direta entre a hiperativação do inflamassoma NLRP3 e a progressão da NL. **CONCLUSÃO:** Em conjunto, os achados analisados demonstram que a inibição seletiva do inflamassoma NLRP3 constitui uma estratégia promissora na nefrite lúpica. A aplicação de moléculas inibitórias representa um avanço no desenvolvimento de terapias mais específicas, capazes de atenuar a resposta inflamatória e reduzir a sintomatologia clínica associada à nefrite lúpica, contribuindo para a melhora da qualidade de vida e para a redução da morbimortalidade dos pacientes.

PALAVRAS-CHAVE: Inflamação. Moléculas Terapêuticas. Glomerulonefrite.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. CHEN, Fei-fei et al. Renal NLRP3 Inflammasome activation is associated with disease activity in lupus nephritis. **Clinical Immunology**, v. 247, 2023.
2. AMBRUS-AIKELIN, G. et al. JT002, a small molecule inhibitor of the NLRP3 inflammasome for the treatment of autoinflammatory disorders. **Scientific Reports**, [S. l.], v. 13, n. 1, e13524, 2023.
3. YANG, S. et al. Cf-02, a novel benzamide-linked small molecule, blunts NF- κ B activation and NLRP3 inflammasome assembly and improves acute onset of accelerated and severe lupus nephritis in mice. **The FASEB Journal**, v. 35, n. 8, 27 jul. 2021.

ANÁLISE IN SILICO DA EXPRESSÃO DO GENE TLR7 EM PACIENTES COM NEFRITE LÚPICA

Maiara Eduarda de Souza Pereira¹; Tialy Vitória Santos Silva²; Matheus Campos de Andrade³; Braziliano Miguel da Silva Júnior⁴; Paula Sandrin-Garcia⁵.

^{1,2,4,5}Universidade Federal de Pernambuco, Instituto Keizo Asami (iLIKA), Recife, Brasil.

³Universidade Federal de Pernambuco, Laboratório de Bioinformática e Biologia Evolutiva (LABBE), Recife, Brasil.

maiara.spereira@ufpe.br

Área temática: Genética e Epigenética

RESUMO

INTRODUÇÃO: A nefrite lúpica (NL) é uma consequência clínica do Lúpus Eritematoso Sistêmico (LES), e se caracteriza pela deposição de autoanticorpos nos glomérulos, que levam à inflamação, perda da função renal e proteinúria através de dano glomerular¹. Ademais, na NL, a inflamação no túbulo-intersticial favorece a formação de redes de células imunes, que promovem o dano tecidual e, posteriormente, podem levar à insuficiência renal². O toll-like receptor 7 (TLR7) é um receptor endossomal da resposta imune inata que detecta RNAs de fita simples. O TLR7 induz a produção de citocinas inflamatórias que contribuem para a inflamação e, dessa forma, favorece a persistência da autoimunidade na NL^{3,4}. Outras doenças renais, como a doença de lesão mínima (DLM) que é definida pela lesão dos podócitos glomerulares e disfunção da barreira de filtração glomerular, contribuindo para a perda da função renal e para proteinúria⁵. A DLM é um relevante controle para estudos com NL, pois ambas cursam com proteinúria e perda de função renal, mas apenas a NL apresenta inflamação evidente^{1,5}. Portanto, a avaliação da expressão do TLR7 no tecido renal poderia evidenciar a inflamação, auxiliando no diagnóstico de NL e distinção da DLM.

OBJETIVO: Analisar in silico a expressão do gene TLR7 no tecido túbulo-intersticial renal em pacientes com Nefrite Lúpica em comparação com pacientes com Doença de Lesão Mínima. **METODOLOGIA:** Realizou-se a busca da expressão diferencial do gene TLR7 na plataforma Nephroseq (www.nephroseq.org, University of Michigan, Ann Arbor, Michigan, USA), onde foi observada a análise in silico com dados de sequenciamento de RNA, a partir de biópsia do túbulo-intersticial renal entre pacientes com NL (n=31) e pacientes com DLM (n=5). Nessa plataforma, os dados já são disponibilizados, normalizados e analisados pelo R/edgeR, considerando apenas genes com ≥ 1 contagem por milhão (CPM) em pelo menos três amostras, e reportados como $\log^2$ CPM. Ademais, a análise de expressão gênica considerou apenas genes com alteração mínima de 1,5 vezes entre os grupos. As

diferenças entre os pacientes portadores de NL e DLM foram consideradas estatisticamente significativas quando o $p < 0,05$. **RESULTADOS E DISCUSSÃO:** Foi observado uma maior expressão do gene TLR7 no tecido túbulo-intersticial renal de pacientes com NL em comparação com a DLM (Fold Change = 7,16; p value $< 0,001$; Teste F = 17,82). A inflamação no tecido túbulo-intersticial renal frequentemente progride para fibrose intersticial e atrofia tubular, que são determinantes críticos da perda de função renal². A expressão aumentada observada do TLR7 no tecido túbulo-intersticial em pacientes portadores da NL, quando comparado com a DLM, reforça a resposta inflamatória renal nos pacientes com NL. Os dados sugerem que a maior expressão de TLR7 pode estar associada a mecanismos inflamatórios que contribuem para o dano renal na doença. Ao reconhecer os RNAs de fita simples nos complexos autoimunes, o TLR7, a partir da via da proteína adaptadora MyD88, contribui para a produção de citocinas pró-inflamatórias e interferons do tipo 1 (IFN-1)⁴. A estimulação constante de citocinas pró-inflamatórias e IFN-1 está diretamente ligada ao aumento da resposta inflamatória e autoimune e, conseqüentemente, ao dano renal crônico e perda de função renal em pacientes com NL¹⁴. **CONCLUSÃO:** A análise in silico realizada a partir de dados de RNAseq mostrou um aumento da expressão do gene TLR7 no tecido túbulo-intersticial renal em pacientes portadores de NL em comparação com pacientes com DLM. Esses dados sugerem uma relação entre a sinalização do TLR7 e a resposta inflamatória renal na NL. Estudos posteriores devem ser feitos para observar essa relação em outras populações e confirmar o papel do TLR7 como possível marcador para a doença.

PALAVRAS-CHAVE: Autoimunidade. Inflamação. TLR7.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. AKHGAR, Ahmad et al. Urinary markers differentially associate with kidney inflammatory activity and chronicity measures in patients with lupus nephritis. **Lupus science & medicine**, v. 10, n. 1, p. e000747, 2023.
2. CLARK, Marcus R.; TROTTER, Kimberly; CHANG, Anthony. The pathogenesis and therapeutic implications of tubulointerstitial inflammation in human lupus nephritis. In: **Seminars in nephrology**. WB Saunders, 2015. p. 455-464.
3. FITZGERALD, Katherine A.; KAGAN, Jonathan C. Toll-like receptors and the control of immunity. **Cell**, v. 180, n. 6, p. 1044-1066, 2020.
4. YANG, Zongheng et al. Promotion of TLR7-MyD88-dependent inflammation and autoimmunity in mice through stem-loop changes in Lnc-Atg16l1. **Nature Communications**, v. 15, n. 1, p. 10224, 2024
5. WATTS, Andrew JB et al. Discovery of autoantibodies targeting nephrin in minimal change disease supports a novel autoimmune etiology. **Journal of the American Society of Nephrology**, v. 33, n. 1, p. 238-252, 2022.

A DINÂMICA DO IFN- γ NO CONTEXTO DA COINFECÇÃO TUBERCULOSE-COVID-19

Marcela Caxias Muniz Carneiro¹; Thays Maria Costa de Lucena¹; Jaqueline de Azevedo Silva¹.

¹Universidade Federal de Pernambuco, Departamento de Genética, Recife, Brasil.

marcela.caxias@ufpe.br

Área temática: Genética e Epigenética.

RESUMO

INTRODUÇÃO: A coinfeção entre tuberculose (TB), ocasionada pelo *Mycobacterium tuberculosis* (Mtb), e COVID-19, provocada pelo SARS-CoV-2, representa um desafio clínico relevante, especialmente em regiões endêmicas para TB. O interferon-gamma (IFN- γ), citocina de resposta Th1, exerce papéis distintos: ativa macrófagos alveolares e induz resposta micobactericida na TB, enquanto na COVID-19 atua na defesa antiviral, podendo contribuir para inflamação exacerbada. Contudo, fatores genéticos modulam a expressão e sinalização do IFN- γ , influenciando a suscetibilidade à TB e a gravidade da COVID-19. **OBJETIVO:** Revisar o papel imunogenético do IFN- γ na coinfeção TB/COVID-19. **METODOLOGIA:** Foi realizada uma revisão de literatura, utilizando o banco de dados PubMed, aplicando os descritores: “TUBERCULOSIS” and “COVID-19” and “COINFECTION” and “IFN- γ ”, os critérios de inclusão abrangeram artigos originais, em inglês, publicados entre 2020 e 2025, que apresentassem dados in vitro, in vivo ou clínicos sobre a expressão ou regulação do IFN- γ na coinfeção. Revisões narrativas, estudos sem dados sobre IFN- γ e pesquisas que abordassem apenas uma das infecções foram excluídos. Após a triagem de 4 artigos, 2 atenderam aos critérios e foram selecionados para análise aprofundada, por conterem resultados moleculares e genéticos mais consistentes. **RESULTADOS E DISCUSSÃO:** Estudos experimentais e clínicos apontam que a resposta imune mediada por IFN- γ na coinfeção entre Mtb e SARS-CoV-2 é complexa e variável, dependendo do modelo biológico utilizado e do estado clínico dos pacientes. Em camundongos transgênicos C57BL/6 hACE2 coinfectados, foi observada o aumento dos níveis transcricionais de IFN- γ em células mononucleares, sugerindo uma resposta do hospedeiro voltada preferencialmente ao Mtb, e não ao SARS-CoV-2. Em contrapartida, em linhagem celular epitelial pulmonar (A549) coinfectada houve uma redução da expressão gênica e proteica do IFN- γ , em comparação tanto a células não infectadas quanto às infectadas apenas com Mtb. Corroborando com esse último achado literário, um estudo também relatou níveis reduzidos de IFN- γ em camundongos coinfectados, indicando que o SARS-CoV-2 pode modular negativamente a resposta antimicobacteriana. Em estudo

clínico, a resposta do IFN- γ aos antígenos do Mtb, em células de sangue periférico, foi maior em pacientes com TB-COVID-19 e infecção por TB latente (LTBI)-COVID-19, os quais apresentaram maiores níveis que os indivíduos apenas com COVID-19 ($p < 0,0007$), por ser uma via característica pela infecção por TB. Com relação ao antígeno viral CD4-S, pacientes com TB-COVID-19 exibiram os menores níveis de IFN- γ e a menor frequência de respondedores, quando comparados aos grupos COVID-19, demonstrando que a presença de TB ativa compromete a resposta imune específica ao SARS-CoV-2. Além disso, indivíduos coinfectados exibem uma produção aumentada à nível gênico e proteico de outras citocinas inflamatórias, ocasionando a ativação da tempestade de citocinas, e consequentemente agravando o caso clínico. **CONCLUSÃO:** Com base nos artigos analisados, conclui-se que a coinfecção entre Mtb e SARS-CoV-2 modula de forma complexa a resposta imunogenética mediada por IFN- γ . Enquanto alguns estudos indicam aumento da expressão voltado ao controle micobacteriano, outros demonstram redução associada à supressão viral. Essa variação sugere influência de fatores genéticos do hospedeiro na intensidade da resposta, e níveis elevados de IFN- γ , embora protetores, podem agravar o dano inflamatório e o prognóstico clínico.

PALAVRAS-CHAVE: SARS-CoV-2. *Mycobacterium tuberculosis*. Resposta imunológica.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. DE LUCENA, T. M. C. et al. Efficient cell model for assessing inflammatory responsive genes in *Mycobacterium tuberculosis* and SARS-CoV-2 co-infection. **Tuberculosis**, v. 154, p. 102672, 1 jul. 2025.
2. KAMENI, M. N. et al. Mutations in ace2 gene modulate cytokine levels and alter immune responses in *Mycobacterium tuberculosis* and SARS-CoV-2 co-infection: a Cameroonian cohort. **Frontiers in Immunology**, v. 16, 24 mar. 2025.
3. PETRONE, L. et al. Coinfection of tuberculosis and COVID-19 limits the ability to in vitro respond to SARS-CoV-2. **International Journal of Infectious Diseases**, mar. 2021.

CROSSTALK MOLECULAR ENTRE CÂNCER DE MAMA E DISTÚRBIOS ÓSSEOS

Maria Eduarda Barbosa Vila-Nova¹; Mayara Glasielli da Cruz Teixeira¹; João Guilherme Euzébio Souza¹; Beatriz de Albuquerque Vilar¹, Danyelly Brunaska Gondim Martins².

¹*Centro de Biociências, Universidade Federal de Pernambuco - Brasil.*

²*Grupo de Prospecção Molecular e Bioinformática – Instituto Keizo Asami / UFPE - Brasil.*

eduarda.vilanova@ufpe.br

Área temática: Oncogenética.

RESUMO

INTRODUÇÃO: A saúde da mulher, especialmente na pós-menopausa, é marcada por alterações hormonais significativas que influenciam o desenvolvimento de doenças como o câncer de mama e distúrbios ósseos. Ambas as condições estão associadas aos níveis de estrogênio, que impacta negativamente a densidade óssea, quando em concentrações reduzidas e pode estimular a proliferação de células mamárias, promovendo a formação de nódulos, se estiver demasiadamente expresso. **OBJETIVO:** Este estudo teve como objetivo investigar possíveis conexões moleculares entre essas duas doenças por meio da análise de genes compartilhados, suas interações proteicas e os processos biológicos relacionados. **METODOLOGIA:** Inicialmente, genes associados ao câncer de mama e à osteoporose foram identificados por meio da plataforma STRING (<https://string-db.org/> - Acesso em: 31 de março de 2025), com base em literatura experimental, foi aplicado o filtro “Breast Cancer and Osteoporosis” na aba “Geneset by Pathway / Process / Disease / Publication”. A partir disso, na mesma plataforma também foi construída uma rede de interação proteína-proteína na seção “Multiple Proteins” (<https://string-db.org/> - Acesso em: 02 de abril de 2025), os quais clusters gerados foram analisados por enriquecimento funcional, utilizando o METASCAPE (<http://metascape.org/> - Acesso em: 14 de abr. de 2025), via Gene Ontology (GO) e Kyoto Encyclopedia of Gene and Genomes (KEGG). Os resultados do DisGeNET também foram avaliados, com o intuito de associar os genes obtidos às doenças. **RESULTADOS E DISCUSSÃO:** A análise revelou seis genes (RUNX2, CYP19A1, BGLAP, ALPL, IBSP e SP7) potencialmente relevantes tanto para o câncer de mama quanto para distúrbios ósseos. Com base nos resultados obtidos pelo METASCAPE, observou-se que determinados processos biológicos, como o desenvolvimento e a biomineralização tecidual, encontram-se significativamente enriquecidos quando relacionados a esses genes, sugerindo mecanismos comuns entre as duas doenças. Por outro lado, alguns clusters foram detectados de forma específica, indicando modulações biológicas particulares, como no caso do CYP19A1, que se mostrou isolado na rede de interação proteína-proteína, sem

conexões funcionais significativas com os demais genes, o que indica um papel biológico independente, possivelmente relacionado à regulação hormonal e à atividade da aromatase. Os dados do DisGeNET confirmaram a associação dos seis genes identificados (RUNX2, BGLAP, ALPL, IBSP, CYP19A1 e SP7) a doenças ósseas e formação de nódulos, com alta significância estatística, conforme indicado pelos valores de $-\log_{10}(P)$. Observou-se ainda que a maioria desses genes está relacionada à osteoporose pós-menopausa, reforçando a relevância clínica e os mecanismos moleculares compartilhados entre o câncer de mama e os distúrbios ósseos. Notavelmente, o CYP19A1 foi o único gene que não apresentou associação direta com a osteoporose pós-menopausa, corroborando seu papel biológico independente sugerido nas análises de interação. **CONCLUSÃO:** Os achados sugerem um crosstalk funcional entre câncer de mama e distúrbios ósseos mediados por mecanismos moleculares, oferecendo novas perspectivas para investigação de alvos terapêuticos compartilhados.

PALAVRAS-CHAVE: Interações Proteicas. Gene Ontology. Enriquecimento funcional.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

ALONSO, Nerea et al. Loss-of-function mutations in the ALPL gene presenting with adult onset osteoporosis and low serum concentrations of total alkaline phosphatase. **Journal of Bone and Mineral Research**, [s.l.], v. 35, n. 4, p. 657–661, jan. 2020.

GALI, Julio Cesar. Osteoporose. *Acta Ortopédica Brasileira*, [s.l.], v. 9, p. 53–62, 2001.
KHALID, Omar et al. Modulation of Runx2 activity by estrogen receptor- α : implications for osteoporosis and breast cancer. **Endocrinology**, [s.l.], v. 149, n. 12, p. 5984–5995, dez. 2008.

KOMORI, Toshihisa. Regulation of skeletal development and maintenance by RUNX2 and SP7. **International Journal of Molecular Sciences**, [s.l.], v. 25, n. 18, p. 10102– 10102, set. 2024.

LIU, Qian et al. Recent advances of Osterix transcription factor in osteoblast differentiation and bone formation. **Frontiers in Cell and Developmental Biology**, [s.l.], v. 8, p. 601224, dez. 2020.

REPRESENTAÇÃO DE CROMOSSOMOS EM CROCHÊ: PROPOSTA DE UM RECURSO DIDÁTICO PARA O ENSINO DE CITOGENÉTICA

Emily Nascimento Soares Silva¹; Naelly Thais da Silva Pereira¹; Débora Cláudia da Silva²;
Ana Cristina Lauer Garcia²

¹Universidade Federal de Pernambuco, centro acadêmico de Vitória, Vitória de Santo Antão, Brasil.

²UNINASSAU, Gravatá, Brasil.

emily.enss@ufpe.br

Área temática: Genética e Educação.

RESUMO

INTRODUÇÃO: A citogenética é a área das ciências biológicas encarregada do estudo da estrutura, organização e função dos cromossomos. Ao abordar o estudo de conceitos e processos microscópicos e submicroscópicos, o aprendizado dos conteúdos desta disciplina se torna desafiador para os estudantes¹. Neste sentido, os modelos didáticos surgem como alternativas eficientes e de baixo custo, permitindo que os discentes compreendam de forma tridimensional os conceitos estudados, especialmente no caso de estruturas microscópicas, sendo, portanto, promissores no ensino de citogenética².

OBJETIVO: Neste trabalho apresentamos um modelo didático confeccionado com materiais duráveis e de baixo custo, com a finalidade de representar a estrutura dos cromossomos e o comportamento do material genético durante os ciclos celulares da mitose e da meiose.

METODOLOGIA: Foram elaborados dois pares de cromossomos homólogos em crochê, sendo um par construído com tamanho de 24 cm e o outro com 18 cm. Um dos pares de homólogos foi representado por um cromossomo com cor amarela e outro laranja, e o outro pelas cores verde escuro e verde claro. Cada cromossomo foi produzido com duas cromátides articuláveis, aderidas com um velcro, o que permite representá-los em diferentes fases do ciclo celular. Na confecção dos cromossomos também foram incluídas as constrições primárias e secundárias. **RESULTADOS E DISCUSSÃO:** O recurso didático permite representar o comportamento do material genético durante os ciclos celulares. Por exemplo, é possível representar cada cromossomo com apenas uma cromátide durante a fase G1 e com duas cromátides após a fase S. Assim, o recurso didático possibilita que os estudantes visualizem a separação das cromátides irmãs durante a anáfase mitótica. Em relação à meiose, é possível demonstrar a separação dos cromossomos homólogos durante a anáfase I e a separação das cromátides-irmãs na anáfase II. Outro ponto que pode ser abordado com o uso do modelo é a importância da segregação aleatória dos cromossomos homólogos durante a meiose, o que possibilita a geração de diferentes

combinações de gametas. A segregação aleatória dos homólogos soma-se ao crossing-over para explicar a diversidade dos produtos genéticos desta divisão celular. Considerando-se as dificuldades que os estudantes apresentam para compreender as divisões celulares³, este modelo pode ser uma ferramenta de apoio importante nas aulas de genética. O modelo didático possibilita ainda que sejam trabalhados conceitos relacionados à estrutura dos cromossomos, permitindo explicar, por exemplo, a importância da posição da constrição primária para a classificação dos cromossomos e os conceitos de células haploide e diploide.

CONCLUSÃO: Espera-se que o modelo didático apresentado contribua para superar as dificuldades de aprendizagem no ensino de citogenética. Sugere-se que, além da aplicação para o ensino do comportamento dos cromossomos durante os ciclos celulares, o modelo também seja utilizado em aulas futuras, como um recurso de ensino para explicar a relação de erros nas divisões celulares com a origem de alterações cromossômicas numéricas.

PALAVRAS-CHAVE: Ciclo celular. Meiose. Mitose.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. ARAÚJO, Adriano Bruno; GUSMÃO, Fabio Alexandre Ferreira. As principais dificuldades encontradas no ensino de genética na educação básica brasileira. **Anais do Encontro Internacional de Formação de Professores**, Santa Maria, p. 1–11, 2018.
2. MEDEIROS, Karen Cristina Rodrigues; RODRIGUES, Flávia Melo. Análise da eficiência do uso de um modelo didático para o ensino de citogenética. Estudos: **Revista de Ciências Ambientais e Saúde**, Goiânia, v. 39, n. 3, p. 311–319, jul./set. 2012
3. SILVA, Tiago Rodrigues da; SILVA, Bruna Rodrigues da; SILVA, Bruna Maria Prado da. Modelização didática como possibilidade de aprendizagem sobre divisão celular no ensino fundamental. **Revista Thema**, Pelotas, v. 15, n. 2, p. 598–611, maio/ago. 2018.

MECANISMOS EPIGENÉTICOS NO TEA: UMA REVISÃO SOBRE O PAPEL DA METILAÇÃO DO DNA NA MODULAÇÃO DE RISCOS GENÉTICOS

Juliana Gabriela Pereira da Silva¹; Jefferson Braga Magalhães²; Henrique Deoclides Dornelles da Silva³; Vanessa Emanuelle Pereira Santos⁴.

¹Universidade Federal de Pernambuco, Recife, Brasil.

²Universidade Unopar Anhanguera Pitágoras, São Luís, Brasil.

³Instituto Federal Catarinense, Santa Catarina, Brasil.

⁴Universidade Federal de Pernambuco, Departamento de Genética, Recife, Brasil.

juliana.gabriela@ufpe.br

Área temática: Genética e Epigenética.

RESUMO

INTRODUÇÃO: O transtorno do Espectro Autista (TEA) é um distúrbio caracterizado pela alteração das funções do neurodesenvolvimento do indivíduo¹, interferindo na capacidade de comunicação, linguagem, interação social e comportamental, tem uma forte, porém não exclusiva, base genética. A significativa heterogeneidade fenotípica sugere a forte influência de fatores ambientais e mecanismos epigenéticos na modulação do risco genético³. A metilação do DNA (DNAm) surge como o principal mecanismo epigenético na interação gene e ambiente, regulando a expressão gênica sem alterar a sequência do DNA. Nesse cenário, compreender os perfis aberrantes de DNAm e como a modulação da expressão de genes críticos para o neurodesenvolvimento, pode influenciar diretamente a susceptibilidade ao TEA⁴. **OBJETIVO:** Compilar, através de revisão sistemática, evidências científicas que solidificam o papel da metilação do DNA na modulação de riscos genéticos conhecidos para o TEA. **METODOLOGIA:** Foi conduzida uma revisão sistemática de literatura nas bases de dados PubMed e Scopus, utilizando os descritores: “DNA methylation” OR “epigenetics” OR “ASD” AND “genetic risk” OR “susceptibility. Foram inicialmente identificados 45.715 artigos, dos quais cinco atenderam aos critérios de inclusão: Estudos originais ou de revisão publicados entre 2018 e 2024; Publicados em língua inglesa; De acesso gratuito; Que investigassem a associação entre a epigenética do DNA e o Transtorno do Espectro Autista (TEA), com ênfase em amostras humanas e análise da relação gene-ambiente. A seleção dos artigos foi realizada por meio da leitura de títulos, resumos e, quando necessário, do texto completo. Sobre as avaliações de qualidade, considerou-se: O título e a especialidade dos autores, para verificar a relevância e adequação ao tema; A quantidade de citações do artigo, como indicador de impacto científico; O ano de publicação, visando priorizar evidências mais recentes. Os artigos foram então analisados

quanto aos principais mecanismos epigenéticos identificados, genes associados ao TEA e a forma como a metilação do DNA modula riscos genéticos e interações ambientais. **RESULTADOS E DISCUSSÃO:** Mecanismos epigenéticos decorrem da interação ambiente-gene, norteados estudos específicos voltados à aplicabilidade no diagnóstico do TEA. Perfis de metilação no sangue podem atuar como biomarcadores periféricos potenciais para a condição³, ainda que a heterogeneidade da doença represente um desafio para sua padronização. Em nível molecular, observou-se que a metilação em regiões regulatórias (promotoras e acentuadoras) influencia diretamente a expressão de genes de alto risco para TEA. Por exemplo, a hipermetilação de genes como SHANK3, OXTR (receptor de ocitocina) e MECP2 está associada à sua repressão transcricional, podendo contribuir para as características do TEA⁵. Além que, a exposição pré-natal a poluentes e deficiência de folato foram associados a padrões de metilação em regiões genômicas específicas, ação que potencializa a expressão de variantes de risco⁴, reforçando o papel do DNAm como mediadora na interação gene e ambiente. Por fim, a metilação do DNA atua em sinergia com outras modificações epigenéticas, como a acetilação de histonas (reguladas por HDACs) tecendo uma rede de interações epigenômicas que orchestra a expressão gênica durante o neurodesenvolvimento. **CONCLUSÃO:** Os achados nesta revisão reforçam o papel da metilação do DNA como principal mecanismo e integrador na etiologia do TEA, modulando a expressividade de variantes genéticas em resposta às influências ambientais. Os perfis de DNAm abrem caminho como potenciais biomarcadores diagnósticos e podem contribuir para a definição de subtipos moleculares do transtorno. Limitações como a heterogeneidade das coortes estudadas e a restrição a estudos correlacionais impedem a generalização dos resultados. Desse modo, pesquisas futuras devem focar em estudos longitudinais e na investigação de agentes que possam reverter estes padrões epigenéticos, com o intuito de descobrir estratégias terapêuticas inovadoras.

PALAVRAS-CHAVE: Metilação. TEA. Alterações gene-ambiente

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. TSENG, Chieh-En Jane. et al. Epigenetics of Autism Spectrum Disorder: Histone deacetylases. **Biological Psychiatry**, dez. 2021.
2. YOUNESIAN, Samareh. et al. The DNA Methylation in Neurological Diseases. **Cells**, v. 11, n. 21, p. 3439, 31 out. 2022.
3. ANDREWS, Shan V. et al. Case-control meta-analysis of blood DNA methylation and autism spectrum disorder. **Molecular Autism**, v. 9, 28 jun. 2018.
4. KUODZA, George. et al. Intercontinental Insights into Autism Spectrum Disorder: A Synthesis of Environmental Influences and DNA Methylation. **Current Zoology**, v. 10, n. 1, 1 jan. 2024.
5. TREMBLAY, Martine.; JIANG, Yong-Hui. DNA Methylation and Susceptibility to Autism Spectrum Disorder. **Annual review of medicine**, v. 70, p. 151–166, 27 jan. 2019.

ANÁLISE TRANSCRIPTÔMICA DAS DIFERENÇAS MOLECULARES NO CÂNCER DE COLO DO ÚTERO ASSOCIADAS AO TIPO DE HPV E ESTÁGIO CLÍNICO

Júlio César Barbosa Monteiro¹; Claudio Leandro Cordeiro da Silva Junior¹; Maria da Conceição Viana Invenção¹.

¹Universidade Federal de Pernambuco, Departamento de Ciências Biológicas, Recife, Brasil

julio.cbmonteiro@ufpe.br

Área temática: Biotecnologia aplicada à genética humana.

RESUMO

INTRODUÇÃO: O câncer de colo do útero permanece uma das principais causas de mortalidade feminina, sobretudo em países em desenvolvimento. A infecção persistente pelo Papilomavírus Humano (HPV), especialmente pelos tipos 16 e 18, é o principal fator etiológico. Embora o estadiamento clínico FIGO classifique os tumores conforme a extensão anatômica, ele não reflete integralmente a complexidade molecular da progressão tumoral. A análise transcriptômica surge como ferramenta poderosa para revelar padrões de expressão gênica relacionados à progressão e à influência do tipo viral. **OBJETIVO:** Investigar diferenças transcriptômicas associadas aos tipos de HPV (16 e 18) e aos estágios clínicos do câncer de colo de útero. **METODOLOGIA:** Os dados clínicos e de expressão gênica utilizados neste estudo foram obtidos do The Cancer Genome Atlas (TCGA), especificamente do projeto TCGA-CESC (Cervical Squamous Cell Carcinoma and Endocervical Adenocarcinoma). Foram selecionadas 50 amostras de carcinoma espinocelular do colo do útero, com dados de RNA-Seq processados pelo workflow STAR - Counts (unstranded, open-access), acessadas por meio do pacote R TCGAbiolinks. As amostras foram estratificadas de acordo com o status de infecção pelo papilomavírus humano (HPV), sendo 44 positivas para HPV16 e 6 positivas para HPV18, além do estadiamento clínico FIGO. A distribuição das amostras foi a seguinte: 8 amostras HPV16 e 7 HPV18 no estágio I (n = 15), 10 amostras HPV16 e 10 HPV18 no estágio II (n = 20) e 5 amostras HPV16 e 10 HPV18 no estágio III–IV (n = 15). A análise de expressão diferencial foi conduzida com o pacote DESeq2, considerando simultaneamente o estadiamento clínico e o status viral, com o objetivo de identificar genes diferencialmente expressos (DEGs) entre os grupos. Os DEGs obtidos foram visualizados em gráficos do tipo vulcão, construídos com o pacote EnhancedVolcano. Em seguida, foi realizada a análise de enriquecimento funcional com base nos bancos Gene Ontology (GO), KEGG e Reactome, empregando os pacotes clusterProfiler e ReactomePA, a fim de identificar as principais vias e processos biológicos associados. A representação gráfica dos resultados foi elaborada no GGPLOT2,

permitindo a visualização integrada das vias enriquecidas em relação ao status de HPV e ao estadiamento clínico das amostras. **RESULTADOS E DISCUSSÃO:** Tumores HPV18+ exibiram um perfil molecular distinto, caracterizado pela superexpressão de antígenos de câncer/testículo (CTAs), como MAGEA12 e CTCFL, e de genes meióticos. Em contraste, observou-se subexpressão de genes de mucinas (MUC6, MUC5AC, MUC5B) e do transportador metabólico SLC16A4, indicando potenciais alterações na barreira protetora epitelial e no metabolismo celular. A transição do estágio I para o II foi marcada pela superexpressão de outros CTAs (MAGEA1, MAGEA3) e pela repressão de genes envolvidos no metabolismo (GLDC, CES1) e na regulação epigenética (PIWIL1). Por fim, a ativação de vias de sinalização cruciais para a sobrevivência e proliferação celular, como PI3K e TNF, foi uma característica da transição do Estágio I para o II. Em estágios mais avançados (III/IV), as alterações incluíram baixa expressão de genes supressores tumorais como SCGB3A1 e por uma profunda desregulação no transporte iônico e de nutrientes, incluindo transportadores de bicarbonato (como subexpressão de SLC4A4) e fosfato (como superexpressão de SLC34A2), refletindo adaptação metabólica a um microambiente tumoral hostil e alta demanda proliferativa. Além disso, uma notável perda de expressão de genes ligados a mecanismos de defesa imunológica da mucosa, como PIGR e CFTR. **CONCLUSÃO:** A evolução através dos estágios clínicos é caracterizada por alterações moleculares sequenciais e distintas que impactam o metabolismo, a regulação epigenética e a resposta imune, fornecendo base molecular para a heterogeneidade clínica e reforçando o potencial desses perfis para o desenvolvimento de biomarcadores prognósticos e novas estratégias terapêuticas direcionadas.

PALAVRAS-CHAVE: Biotecnologia. Expressão gênica. HPV.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. BOSCH, F. X.; DE SANJOSÉ, S. Human papillomavirus and cervical cancer—burden and assessment of causality. **Journal of the National Cancer Institute Monographs**, n.31, p.3–13, 2003.
2. BHATLA, N. et al. Revised FIGO staging for carcinoma of the cervix uteri. **International Journal of Gynecology & Obstetrics**, v.145, n.1, p.129–135, 2019.
3. CIBULA, D. et al. Prognostic significance of novel FIGO 2018 staging for cervical cancer. **International Journal of Cancer**, v.142, p.893–900, 2018.
4. LIANG, B. et al. Transcriptomic analysis reveals key genes and pathways in cervical cancer. **Frontiers in Oncology**, v.11, p.653122, 2021.
5. YU, G.; WANG, L. G.; HAN, Y.; HE, Q. Y. clusterProfiler: an R package for comparing biological themes among gene clusters. **OMICS: A Journal of Integrative Biology**, v.16, n.5, p.284–287, 2012.

A REGULAÇÃO GÊNICA POR METILAÇÃO E SUA INFLUÊNCIA NO PROGNÓSTICO DE CÂNCER COLORRETAL: UMA REVISÃO INTEGRATIVA

Pedro Henrique Barbosa da Silva^{1,2}; Mariana Gomes Lucena^{1,2}; João Guilherme Souza Oliveira^{2,3}

¹Universidade Federal de Pernambuco, Centro de Biociências, Recife, Brasil.

²Instituto Keizo Asami - UFPE, Pernambuco, Brasil.

³Instituto Aggeu Magalhães - IAM/FIOCRUZ, Pernambuco, Brasil.

pedro.phbs@ufpe.br

Área temática: Oncogenética.

RESUMO

INTRODUÇÃO: O câncer colorretal (CCR) é caracterizado como uma tumoração maligna de células localizadas na superfície do cólon ou do reto³. De acordo com o Global Cancer Observatory, cerca de 2 milhões de pessoas foram diagnosticadas e 1 milhão foram a óbito devido ao câncer colorretal no ano de 2020. Considerado a segunda causa mais comum de morte por câncer no mundo⁴, é essencial esclarecer o papel promissor de mecanismos envolvidos no prognóstico da doença, que ainda é altamente heterogêneo entre os pacientes⁵. Nesse sentido, compreender como a regulação gênica por metilação influencia o prognóstico do CCR é fundamental para a melhoria de desfechos clínicos.

OBJETIVO: Elucidar a influência da metilação gênica em prognósticos de câncer colorretal através de revisão integrativa da literatura.

METODOLOGIA: Foram aplicados os termos “Colorectal Cancer”, “Methylation” e “Prognostic” nas bases Pubmed e BVS, considerando ensaios clínicos controlados e meta-análises publicadas entre os anos de 2020 e 2025, nos idiomas inglês e português, que estivessem disponíveis gratuitamente.

RESULTADOS E DISCUSSÃO: Inicialmente, foram encontrados 2.039 artigos com os descritores aplicados, sendo apenas 5 incluídos com base nos critérios já citados. A metilação do promotor do gene CDKN2A, fator preditivo mais robusto avaliado em uma das meta-análises, obteve um pior prognóstico para o CCR devido à baixa sobrevida global (SG: HR = 1,38, IC 95% = 1,11–1,71) e sobrevida livre de doença (SLD: HR = 1,98, IC 95% = 1,19–3,28)⁵. Em contrapartida, o promotor MLH1 metilado foi relacionado a um bom prognóstico, observado no aumento da SG (HR = 0,87, IC 95% = 0,78–0,98) e de SLD (HR = 0,86, IC 95% = 0,77–0,96)⁵. Na hipermetilação de PDE9A observou-se uma redução na expressão de mRNAs no câncer de cólon³. A associação entre a metilação do DNA e os tipos de amostras de câncer de cólon, mediante parâmetros clinicopatológicos e individuais dos pacientes, foi descrita como uma relação de expressão positiva mesmo havendo ilhas CpG metiladas no

promotor, expondo uma dinâmica alterada nos tecidos tumorais³. Curvas de teste Log-rank e gráficos Kaplan-Meier indicaram que a alta expressão de PDE9A promoveu maior SG e sobrevida livre de recidiva³. Apesar de contraditórias, análises do banco de dados UCSC Xena revelaram a correlação da hipometilação do DNA com uma regulação negativa dos genes nos estágios iniciais do CCR, sugerindo que mais mecanismos epigenéticos podem estar envolvidos nesse processo³. Diferentemente do PDE9A, grupos metil no promotor de SYK mostraram-se mais abundantes em amostras de pacientes com CCR, onde maiores SG e SLD foram observadas em expressões reduzidas do gene¹. Entretanto, notou-se que essa regulação flutua consideravelmente entre diferentes estágios da doença¹, semelhante ao PDE9A³. Para o fenótipo metilador da ilha CpG (CIMP), a análise combinada de dados sugeriu a relação entre um alto CIMP e uma pior SG (HR = 1,37, IC de 95%: 1,26–1,48) para os estágios III-IV mas não para estágios I-II, mesmos resultados encontrados para uma análise de subgrupo MMR proficiente⁴. Por fim, na análise de proteínas de ligação ao RNA (RBPs), verificaram-se 64 RBPs com sítios de metilação prognósticos, incluindo 10 genes RBP diferencialmente expressos². O RPL37 metilado apresentou correlação negativa com o nível de expressão de mRNA na análise preditiva independente utilizando o array TCGA 450 k ($p < 0,0001$)². **CONCLUSÃO:** A metilação regula a expressão gênica de distintas maneiras e, devido à complexidade tumoral, é indispensável a compreensão da sua relação com biomarcadores prognósticos no CCR, a fim de destrinchar suas associações específicas com os diferentes estágios da doença e parâmetros clinicopatológicos, possibilitando um direcionamento terapêutico mais preciso e uma melhora no quadro dos pacientes.

PALAVRAS-CHAVE: Expressão. CCR. Sobrevida.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. BISWAS, Partha et al. Analysis of SYK gene as a prognostic biomarker and suggested potential bioactive phytochemicals as an alternative therapeutic option for colorectal cancer: An in-silico pharmaco-informatics investigation. **Journal of Personalized Medicine**, v. 11, n. 9, p. 888, set. 2021.
2. HE, Qinglian et al. The underlying molecular mechanisms and prognostic factors of RNA binding protein in colorectal cancer: a study based on multiple online databases. **Cancer Cell International**, v. 21, n. 1, p. 325, maio 2021.
3. SUSMI, Tasmina Ferdous et al. Prognostic and clinicopathological insights of phosphodiesterase 9A gene as novel biomarker in human colorectal cancer. **BMC Cancer**, v. 21, n. 1, maio 2021.
4. WANG, Jing et al. Meta-Analysis of the Prognostic and Predictive Role of the CpG Island Methylator Phenotype in Colorectal Cancer. **Disease Markers**, v. 2022, set. 2022.
5. YUAN, Tanwei et al. Large-scale external validation and meta-analysis of gene methylation biomarkers in tumor tissue for colorectal cancer prognosis. **eBioMedicine**, v. 105, jul. 2024.

FORENSIC GENETICS AND THE INTEGRATED NETWORK OF DNA DATABASES IN THE INVESTIGATION AND RESOLUTION OF SEXUAL CRIMES

Mayara Brasil de Sá Leitão¹; Michelle Lima Conceição¹; Ana Maria Benko Iseppeon¹; Marsilio Brasil de Sá Leitão²; Antônio Gomes de Castro Neto³.

¹Universidade Federal de Pernambuco, UFPE; Recife/PE.

²Eq. Educacional GH/FIC; Cmd. de Op. e Rec. Especiais, CORE; Recife, PE; 3 Centro Universitário Maurício de Nassau, UNINASSAU; Recife/PE.

mayara.leitao@ufpe.br

Área temática: Genética Forense.

RESUMO

INTRODUÇÃO: A violência sexual é vista como uma questão de saúde pública, e é considerada como uma das mais ultrajantes formas de violação dos Direitos Humanos, expondo a vítima a consequências físicas e psicológicas. Atinge todas as faixas etárias, classes sociais e ambos os sexos. Sendo os perfis genéticos são obtidos de regiões repetitivas do DNA, as quais permitem distinguir indivíduos. A análise do DNA em vestígios forenses permite que o mesmo seja aplicado na identificação de suspeitos por diferentes tipos criminais, notadamente por crimes sexuais e identificação de cadáveres^{1,2}. Presente em vários países europeus, Japão, Austrália, Estados Unidos, os bancos de DNA têm auxiliado nas investigações². **OBJETIVO:** Evidenciar a importância da genética no contexto forense, apresentar sobre os bancos de perfis genéticos no país e a Rede Integrada dos Bancos de Perfis Genéticos (RIBPG), assim como relacionar a necessidade das informações quanto aos crimes de violência sexual. **METODOLOGIA:** Foram analisados dados do XXII Relatório Semestral da RIBPG, elaborados pelo Ministério da Justiça e Segurança Pública do ano de 2025, sendo este o relatório mais recente divulgado. Os dados foram categorizados por tipo de crime com base no artigo 9º-A da Lei nº 7.210/1984 (Lei de Execução Penal). As informações vestigiais que não de origem criminal foram excluídas, sendo consideradas apenas aquelas da esfera criminal, e especificamente de violência sexual. **RESULTADOS E DISCUSSÃO:** A genética forense compreende fatores ambientais, análises comparativas, dados estatísticos, cálculos de probabilidade e a interpretação de resultados laboratoriais. Entende-se então quanto à utilização e entendimento de informações biológicas, implicando dessa forma na racionalização de dados na esfera jurídica. De acordo com artigo 9º-A da Lei de Execução Penal, é estabelecida a obrigatoriedade da identificação para condenados por crimes dolosos com violência grave contra a pessoa, contra a vida, contra a liberdade sexual ou por crime sexual contra vulnerável. As identificações são

coletadas através da atividade pericial estadual, inseridas em seus respectivos bancos de dados, e só posteriormente acrescidas à RIBPG. Fazem parte desta rede a Polícia Federal, e quase todos os laboratórios das polícias científicas estaduais, exceto RN, AC e SE, por estarem em processo de acreditação, e os estados de SC e RO momentaneamente suspensos. No período de novembro de 2014 a maio de 2025 foram identificados mais de 250 mil perfis cadastrados, desse total, 90% estavam associados à esfera criminal e 41% destes, oriundos de crimes sexuais. Ao mesmo tempo, de acordo com o Anuário Brasileiro de Segurança Pública, em 2024 foram registrados cerca de 87.545 casos de violência sexual⁴. Quanto ao emprego de técnicas moleculares, e dada à estabilidade da estrutura, consegue-se a obtenção de padrões genéticos indivíduo-específicos, mesmo após longo período de tempo. Na análise das amostras provenientes de crimes sexuais é empregada a extração diferencial, com separação do DNA de células espermáticas do DNA de células epiteliais femininas em amostras mistas, levando à obtenção de perfis genéticos distintos e a identificação de indivíduos envolvidos no crime. De acordo com o XXII Relatório Semestral da RIBPG, há uma maior prevalência de perfis relacionados a crimes sexuais do que para crimes contra patrimônio (37,4%) e crimes contra a vida (11,8%). Examinando as coincidências vestigiais, a maior parte ocorreu entre dois crimes do tipo sexual (66%) ou dois crimes do tipo patrimonial (28%). Quanto ao padrão de coincidências vestígio x indivíduos, 53,8% são entre indivíduos e um crime do tipo sexual, enquanto 31,5% entre indivíduos e crime patrimonial. **CONCLUSÃO:** É de suma importância que haja a discussão quanto à cobertura incompleta dos bancos de perfis, assim como, da necessidade de a obtenção dos perfis genéticos não serem exclusivamente de condenados. E mostra-se fundamental o estudo e aplicação da genética forense, assim como da mensuração dos dados, e a demonstração da RIBPG na identificação de possíveis autores, potencial preventivo em novos crimes.

PALAVRAS-CHAVE: Genética Forense. Violência Sexual. Perfil Genético.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. RIBEIRO, M. P.; SILVA JÚNIOR, R. C. da. O emprego do Banco de Perfis Genéticos em casos envolvendo indivíduos identificados criminalmente no Brasil. **Revista Brasileira de Ciências Policiais**, Brasília, Brasil, v. 14, n. 11, p. 363-386, jan.-abr. 2023.
2. REDE INTEGRADA DE BANCOS DE PERFIS GENÉTICOS (RIBPG). **XXII Relatório da Rede Integrada de Bancos de Perfis Genéticos** (Maio 2025). Disponível em: < <https://www.gov.br/mj/pt-br/assuntos/sua-seguranca/seguranca-publica/ribpg/relatorio/xxii-relatorio-da-rede-integrada-de-bancos-de-perfis-geneticos-maio-2025.pdf> >
3. BRASIL. **Lei nº 7.210/1989 - Lei de Execução Penal**. Disponível em: < https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/leis/l7210.htm >.
4. FÓRUM BRASILEIRO DE SEGURANÇA PÚBLICA. **18º ANUÁRIO BRASILEIRO DE SEGURANÇA PÚBLICA**. São Paulo: Fórum Brasileiro de Segurança Pública, 2024. Disponível em: < <https://publicacoes.forumseguranca.org.br/handle/123456789/253> >.

TÉCNICAS DE GENÉTICA FORENSE NA IDENTIFICAÇÃO DE VÍTIMAS HUMANAS EM DESASTRES NATURAIS

Emilly Rayane dos Santos Oliveira¹; Sidiane Barros da Silva².

¹Universidade Federal de Pernambuco, Enfermagem, Vitória de Santo Antão, Brasil.

²Universidade Federal de Pernambuco, Departamento de anatomia humana, Recife, Brasil.

emilly.rayane@ufpe.br

Área temática: Genética Forense.

RESUMO

INTRODUÇÃO: Desastres naturais são fenômenos de grau intenso, provocados pela natureza, como: terremotos, inundações, furacões, entre outros. Esses desastres acontecem de forma corriqueira e causam danos extremos à população, podendo resultar na perda significativa de vidas humanas, fragmentação dos corpos e um agravamento do estado de decomposição quando não há uma identificação precoce. Tal fato, torna essencial a identificação precisa dos cadáveres e restos humanos, para garantir a dignidade das vítimas e uma gestão de qualidade. É nesse contexto que a genética forense, uma ciência que utiliza de métodos genéticos e moleculares para identificação exata de corpos, se destaca como uma ferramenta crucial. **OBJETIVO:** Elaborar uma revisão integrativa sobre as técnicas de genética forense na identificação de vítimas humanas em desastres naturais. **METODOLOGIA:** O presente estudo trata-se de uma revisão integrativa, tendo como descritores: *Forensic Genetics, Identification e Natural Disasters*. Para a pesquisa dos artigos, foram usadas as bases de dados: PubMed e Scielo. Os critérios de inclusão foram: artigos publicados no período de 2010-2025, escritos em inglês e que incluíam vítimas humanas. Os critérios de exclusão foram: artigos do tipo revisões, artigos que incluíam animais como vítimas e artigos de acesso restrito. **RESULTADOS E DISCUSSÃO:** Diante da pesquisa, foram encontrados 294 artigos. Após a leitura dos títulos, foram excluídos 274 e com a leitura dos resumos, foram excluídos três artigos, permanecendo assim, 17 artigos. Dos 17 artigos, nove citaram técnicas de genotipagem como principais métodos para identificação de DNA: STR (*Short Tandem Repeat*- sequências de DNA, altamente polimórficas), PCR (Reação em Cadeia da Polimerase) e SNP (Polimorfismos de Nucleotídeo Único). Um artigo abordou uma técnica de amostragem que ainda está enfrentando um processo de expansão, mas que se faz importante para a identificação: MPS (Sequenciação Maciçamente Paralela). Nove artigos abordaram diferentes técnicas de extração de DNA, incluindo principalmente a *post-mortem* (amostras coletadas após a morte do indivíduo, como tecidos, fluidos corporais, ossos ou dentes), desmineralização

total, isolamento de DNA, análise de DNA nuclear, DNA mitocondrial, uso de cartões FTA (*Flinders Technology Associates*) e de *Kits* da empresa QIAGEN; enquanto apenas um artigo tratou especificamente da análise de parentesco, comparando genótipos e tendo como amostras corporais: saliva, sangue e tecido ósseo. Estudos mostram que a técnica de identificação e coleta do DNA mais utilizada é a técnica de genotipagem que utiliza métodos como: STR, PCR E SNP, representando cerca de 52,9% da totalidade dos resultados obtidos com a pesquisa em artigos. **CONCLUSÃO:** Com base no estudo realizado, conclui-se que o processo de identificação da genética forense, baseia-se inicialmente na coleta de amostras *post-mortem*, técnicas de genotipagens, técnicas de extração de DNA e análises de parentesco. Assim, em situações de desastres naturais, percebe-se que a técnica mais abordada nos artigos se baseiam em STR, PCR, SNP e MPS para coleta de amostras de DNA e para identificação de vítimas humanas.

PALAVRAS-CHAVE: Desastres naturais. DNA. Identificação genética.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. DUMACHE, Raluca; ROGOBETE, Alexandru F.; CIOCAN, Verônica; MURESAN, Camelia O.; ENACHE, Alexandra. DNA-Based Identification of a Carbonized Victim by Kinship Analysis. **Clinical Laboratory**, Pittsburgh, v. 63, n. 5, p. 1035–1040, may. 2017.
2. MUNDORFF, Amy Z. An economical and efficient method for postmortem DNA sampling in mass fatalities. **Forensic Science International Genetics**, Dublin, v. 36, p. 167-175, sep. 2018.
3. OHUCHI, Tsukasa; GUAN, Xueting; FUNAYAMA, Masato. Evaluation of the Utility of Mitochondrial DNA Testing in Personal Identification Work in the Great East Japan Earthquake of 2011. **The Tohoku Journal of Experimental Medicine**, Sendai, v. 255, n. 4, p. 275-281, dec. 2021.
4. PICADO, Alejandra Real; DÍAZ, Luis. Relevance of Genetic Identification and Kinship Analysis in Human and Natural Catastrophes—A Review. **Genealogy** **2023**, Basileia, 7, 44, p. 1-14, jun. 2023.
5. UZAIR, Anum; WASIM, Muhammad. Evaluation of different methods for DNA extraction from human burnt bones and the generation of genetic profiles for identification. **Medicine, science, and the law**, London, v. 57, n. 4, p. 159–166, oct. 2017.

POLIMORFISMOS DAS ENZIMAS DA ROTA DO FOLATO NO DESENVOLVIMENTO DA DEPRESSÃO

Maria Eduarda Ferreira de Figueredo¹; Hadassa Lopes Costa¹; Ana Beatriz Campos¹ João Betoni Zanuto²; Helker Albuquerque Macedo da Silva¹; Flávio José da Costa Ramos³.

¹Universidade de Pernambuco, Instituto de Ciências Biológicas, Recife, Brasil.

²Universidade Maurício de Nassau, Biomedicina - Campus Boa Viagem, Recife, Brasil.

³Universidade de Pernambuco, Programa de Pós-Graduação em Biologia Celular e Molecular Aplicada, Recife, Brasil.

mariaeduarda.figueredo@upe.br

Área temática: Genética e Epigenética.

RESUMO

INTRODUÇÃO: A depressão é considerada um dos principais problemas de saúde pública do século XXI, de acordo com a OPAS cerca de 800 mil pessoas suicidam-se a cada ano, quadro este caracterizado como o mais grave da depressão. E, em todo mundo, 300 mil pessoas de idades diversas sofrem com o transtorno. Configurando-se como um transtorno multifatorial que compromete a rotina, a funcionalidade e a qualidade de vida do indivíduo¹. Os sintomas depressivos compreendem anedonia, baixa autoestima, anergia, déficit de concentração, alterações no apetite, perturbações motoras e pensamentos recorrentes de morte, os quais se associam à disfunção das redes neurais. Em nível molecular, a depressão envolve múltiplos processos biológicos, abrangendo desde modificações nos neurotransmissores monoaminérgicos até distúrbios na homeostase hormonal do estresse. Adicionalmente, inclui-se a redução do suporte neurotrófico, disfunções metabólicas, comprometimento da resposta imunológica com incremento do processo inflamatório, estresse oxidativo e prejuízos na função mitocondrial². O ácido fólico, também conhecido como vitamina B9, é um micronutriente hidrossolúvel do complexo B, essencial para a manutenção da homeostase metabólica. Evidências científicas associam a deficiência de ácido fólico à redução dos níveis de neurotransmissores, como a serotonina³. Além disso, o ácido fólico desempenha papel crucial na síntese de DNA e nos processos de metilação, e níveis insuficientes podem contribuir para o desenvolvimento de transtornos neuropsiquiátricos, incluindo sintomas depressivos⁴. Pesquisas recentes reforçam que a deficiência desse micronutriente, associada a polimorfismos genéticos específicos, pode potencializar desequilíbrios bioquímicos, afetar mecanismos epigenéticos e aumentar a predisposição a quadros depressivos. Tal associação amplia a relevância clínica da vitamina B9, que passa a ser considerada não apenas um nutriente essencial, mas também um modulador relevante no eixo metabolismo-cérebro, especialmente em populações

vulneráveis. **OBJETIVO:** Reunir e analisar publicações científicas sobre a depressão e sua associação com o ácido fólico. **METODOLOGIA:** Foi realizada uma revisão integrativa de artigos científicos indexados nas bases de dados PubMed e NCBI, publicados entre 2018 e 2025. Foram utilizados os descritores MTR, MTRR e Folic Acid e Depression, combinados através de marcadores booleanos “and” “not” para a exclusão de artigos clássicos sobre o tema. **RESULTADOS E DISCUSSÕES:** Foram incluídos cinco artigos publicados entre 2018 e 2025. Os principais polimorfismos investigados foram MTHFR C677T, A1298C, MTR A2756G e MTRR A66G, com destaque para o C677T, associado a níveis elevados de homocisteína e maior risco de depressão, conforme evidenciado em pacientes com câncer ginecológico e em casos de depressão precoce pós-AVC. Estudos também demonstraram que a ingestão adequada de ácido fólico exerce efeito protetor contra a ideação suicida, enquanto revisões apontaram que a fortificação alimentar e a biodisponibilidade do ácido fólico podem modular a vulnerabilidade genética. Ademais, variações na rota do ácido fólico foram relacionadas não apenas à depressão, mas também ao declínio cognitivo e à demência precoce, reforçando o impacto sistêmico desses genes. **CONCLUSÃO:** De modo geral, os achados sugerem que os polimorfismos da via do ácido fólico atuam como fatores de susceptibilidade à depressão, mas sua expressão clínica depende da interação com fatores ambientais, sobretudo dieta e níveis de vitamina B12. Esses resultados reforçam a relevância de abordagens integrativas em saúde mental, incluindo estratégias que considerem a genômica nutricional e a personalização das intervenções.

PALAVRAS-CHAVE: Depressão. Ácido Fólico. Enzimas

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. Organização Pan-Americana da Saúde (OPAS). **Depressão: tópico de saúde mental.** Disponível em: <https://www.paho.org/pt/topicos/depressao>. Acesso em: 16 set 2025.
2. Trifu, S. C., Trifu, A. C., Aluaş, E., Tătaru, M. A., & Costea, R. V. (2020). Brain changes in depression. **Romanian Journal of Morphology and Embryology**, 61(2), 361–370. <https://doi.org/10.47162/RJME.61.2.06>
3. HALARIS A, SOHL E, WHITHAM EA. Treatment-resistant depression revisited: a glimmer of hope. **J.Pers.Med.** v.11 (2) p. 155, 2021.
4. FENG L, et al. Association between folate intake and suicidal ideation: NHANES 2005–2018 and Mendelian randomization. **Journal of Affective Disorders**, Volume 389,2025.
5. LIWINSKI, T., & Lang, U. E. (2023). Folate and Its Significance in Depressive Disorders and Suicidality: A Comprehensive Narrative Review. **Nutrients**, 15(17), 3859.
6. KHOSRAVI M, et al. The relationship between dietary patterns and depression mediated by serum levels of Folate and vitamin B12. **BMC Psychiatry** v. 20(63), 2020.
7. DAHAL, S., Longkumer, I., Bhattacharjee, D., & Devi, N. K. (2023). Association of CBS 844ins68, MTR A2756G and MTRR A66G gene polymorphisms with depression: A population-based study from North India. **Gene Reports**, 30, 101714.

APLICAÇÕES E RELEVÂNCIA DAS DIFERENTES VARIAÇÕES DA PCR NA GENÉTICA FORENSE

Gabriele da Silva Neves¹; Fábio Roberto de Brito Alves^{1,2}.

¹Universidade Federal de Pernambuco

²Programa de Pós-Graduação em Morfotecnologia

gabrieleneves10@gmail.com

Área temática: Genética Forense.

RESUMO

INTRODUÇÃO: Ao decorrer da história, foram desenvolvidas técnicas científicas que correlacionam evidências e culpabilidade, onde conhecimentos acerca do genoma humano e do DNA impactam no âmbito criminalista.¹ Surge, então, o Banco Nacional de Perfis Genéticos (BNPG), focado na identificação e resolução de crimes, empregando as técnicas de Reação em Cadeia da Polimerase (PCR), são diversas as variações, como PCR convencional, multiplex, nested, STR-PCR, Mini-STR e mtDNA-PCR, adaptadas às amostras forenses. **OBJETIVO:** Realizar um levantamento das principais técnicas de PCR aplicadas à genética forense, destacando seus princípios e vantagens a fim de evidenciar sua relevância na investigação criminal e nos laudos periciais. **METODOLOGIA:** Foi realizada uma revisão de literatura em bases de dados científicas, como Google Scholar e PubMed, utilizando como descritores: mtDNA-PCR, miniSTR PCR, STR-PCR, multiplex PCR, nested PCR, PCR convencional e BNPG, assim contemplando revisões críticas, estudos de protocolo e aplicações das técnicas de PCR disponíveis nos idiomas inglês e português; sendo realizadas buscas por artigos publicados no período entre 2015 e 2025. Foram excluídos artigos sem acesso ao texto completo e revisões narrativas. **RESULTADOS E DISCUSSÃO:** Com base nas análises dos artigos utilizados como referência neste estudo, observou-se que cada variação da técnica de PCR apresenta níveis distintos de precisão e aplicabilidade em diferentes contextos da genética forense, sendo a escolha do método determinada pelas particularidades e exigências de cada caso investigado. ¹ A técnica de PCR multiplex otimiza tempo e reagentes amplificando múltiplas regiões da mesma amostra de DNA em uma única reação, a depender da quantidade de primers inseridos; ² a *nested* PCR se torna essencial quando a amostra obtida do DNA é escassa ou degradada, sendo realizadas duas rodadas de anelamentos de *primers*, para que seja evitado o aparecimento de *smears* e uma consequente amplificação inadequada, o que confere especificidade quando aplicado em amostras carbonizadas; ³ STR-PCR individualiza perfis genéticos a partir da amplificação de 13 regiões de loci STR e posterior comparação com as sequências

STR já cadastradas no banco de perfis genéticos; ⁴ a técnica miniSTR-PCR utiliza primers próximos as regiões STR para gerar *amplicons* curtos, sendo útil em casos de amostras escassas ou contaminadas, já que 150 pares de bases são suficientes para que haja amplificação nessa técnica; ⁵ mtDNA-PCR é imprescindível quando as amostras a serem amplificadas são antigas ou de origem desconhecida, tendo em vista que o DNA mitocondrial é de origem hereditária e está presente em grande quantidade nas células humanas, se fazendo presente mesmo após longos períodos e possíveis degradações da amostra. Tais atuações reforçam a relevância dessas técnicas na investigação criminal. Não se pode, portanto, estabelecer uma variação da técnica de PCR como superior às demais, uma vez que a escolha do método mais adequado depende intrinsecamente do estado em que a amostra se encontra e da natureza do material biológico analisado. Assim, cada abordagem metodológica é recomendada conforme as especificidades e os objetivos da investigação, permitindo uma interpretação mais detalhada dos dados obtidos. **CONCLUSÃO:** Conclui-se que a PCR continua sendo o alicerce da genética forense. Cada técnica cumpre um papel específico no enfrentamento de desafios como quantidade limitada, contaminação, degradação e tempo crítico, contudo, os dados obtidos através deste estudo evidenciam que ^{4 5} as técnicas de miniSTR-PCR e mtDNA-PCR são fundamentais para a resolução de casos criminais desde o início da sua utilização, graças aos seus potenciais de amplificação de DNA degradado e probabilidade de recuperação de perfis genéticos, consolidando a PCR como ferramenta indispensável na prática forense moderna. Sendo assim, a combinação adequada dessas abordagens fortalece a precisão e a confiabilidade dos laudos genéticos em cenários criminais.

PALAVRAS-CHAVE: PCR. mtDNA-PCR. Mini-STR

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. LIECHESKI, Camila; FEDATTO, Paola Fernanda; FREITAS, Fernando Augusto de. Genética forense: fundamentos e aplicações. **Brazilian Journal of Health Review**, Curitiba, v. 5, n. 2, p. 6722-6742, abr. 2022. DOI: <https://doi.org/10.34119/bjhrv5n2-241>.
2. GREEN, Michael R.; SAMBROOK, Joseph. Nested polymerase chain reaction (PCR). **Cold Spring Harbor Protocols**, [s. l.], v. 2019, n. 2, p. 1–9, 1 fev. 2019. DOI: <https://doi.org/10.1101/pdb.prot095182>. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30710024/>. Acesso em: 8 set. 2025.
3. BATISTA, Ana Carolina Campos; MACHADO, Victória Paz; VIANA, Jesse Pereira Machado; MINERVINO, Aline Costa; MENDES, Marcelo Pereira; SILVA JÚNIOR, Ronaldo Carneiro da. Identificação genética: contribuição dos marcadores STR e dos bancos de perfis genéticos em investigações forenses. **Brazilian Journal of Forensic Sciences, Medical Law and Bioethics**, v. 12, n. 2, p. 105-124, 2024. DOI: [https://doi.org/10.17063/bjfs12\(2\)y2024105-124](https://doi.org/10.17063/bjfs12(2)y2024105-124).

4. **MACHADO**, Amanda Barbosa. **O uso do DNA mitocondrial na análise forense**. 2016. Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação em Biomedicina) – Centro Universitário de Brasília – UniCEUB, Brasília, 2016.
5. COBLE, Michael D. Capillary electrophoresis of miniSTR markers to genotype highly degraded DNA samples. In: ALONSO, Antonio (ed.) DNA Electrophoresis Protocols for Forensic Genetics. **Methods in Molecular Biology**, v. 830. Totowa, NJ: Humana Press, 2012. p. 31–42. DOI: 10.1007/978-1-61779-461-2_3

INTEGRAÇÃO TEÓRICA-PRÁTICA NO ESTÁGIO EM CITOGENÉTICA PEDIÁTRICA NA FORMAÇÃO DO BIÓLOGO: UM RELATO DE EXPERIÊNCIA

Hadassa Lopes Costa¹; Maria Eduarda Paiva Inácio da Silva²; Maria Tereza Marquim Nogueira Cornélio³.

¹Universidade de Pernambuco, Instituto de Ciências Biológicas, Recife, Brasil.

²Universidade de Pernambuco, Instituto de Ciências Biológicas, Recife, Brasil.

³Universidade de Pernambuco, Instituto de Ciências Biológicas, Recife, Brasil.

hadassa.costa@upe.br

Área temática: Genética e Educação.

RESUMO

O estágio curricular tem como finalidade oferecer ao acadêmico aprofundar os conhecimentos nas áreas de estudo e futuro ambiente profissional¹. A análise citogenética compõe uma parte crucial do diagnóstico, prognóstico e tratamento das neoplasias, quando associada a técnicas moleculares, se posiciona com padrão ouro no diagnóstico². O Centro de OncoHematologia Pediátrica (CEONHPE), está localizado no Centro de Oncologia do Hospital Universitário Oswaldo Cruz (CEON/HUOC/UPE), setor de referência responsável pela prevenção, diagnóstico e tratamento de neoplasias (câncer) pediátricas, e um ambiente onde os alunos colocam em prática as experiências teóricas aprendidas em sala de aula. Este estudo tem como objetivo descrever a relação entre os fundamentos teóricos da citogenética e sua aplicação no diagnóstico de neoplasias pediátricas, evidenciando a contribuição dessa experiência para a formação do futuro biólogo. O presente trabalho trata-se de um estudo de caráter descritivo, tipo relato de experiência, referente às atividades no estágio curricular obrigatório das alunas do curso de Ciências Biológicas da Universidade de Pernambuco. O estágio ocorreu no Laboratório de Citogenética do Centro de OncoHematologia Pediátrica (CEONHPE), no Hospital Universitário Oswaldo Cruz (HUOC), com carga horária de 6h semanais ao longo de três meses. Todas as atividades foram supervisionadas pela bióloga responsável e a equipe do laboratório, para garantir a correta execução dos procedimentos, a segurança das amostras e das discentes. A experiência envolveu duas etapas principais: a preparação teórica, com apresentações de seminários internos baseados no livro Citogenética Humana - Maluf, e práticas laboratoriais, que incluiu desde o processamento de amostras dos pacientes do CEONHPE com suspeita de neoplasia, até a aplicação de técnicas como bandejamento G e hibridização in situ por fluorescência (FISH). Durante as atividades, observou-se a importância da fundamentação teórica, vivenciada no contato com a literatura, na prática laboratorial, principalmente nas técnicas essenciais para a

detecção de mutações, translocações e outras anomalias genéticas associadas a diferentes formas de câncer. Dentre as contribuições da integração dos saberes teóricos e práticos na formação do Biólogo, notou-se que o manuseio correto em cada etapa do processamento foi determinante para a qualidade dos resultados, corroborando o que aponta a literatura³. A preparação do cultivo celular foi fundamental pois possibilitou a obtenção de metáfases em quantidade e qualidade satisfatórias para continuidade das análises. A aplicação das técnicas de bandeamento G e FISH permitiu identificar alterações cromossômicas e genéticas específicas, ampliando a compreensão sobre a relevância clínica da citogenética no diagnóstico e sua implicação direta no tratamento da neoplasia. Assim, a experiência reforçou a indissociabilidade entre teoria e prática, confirmando a importância do estágio como ferramenta de aprendizagem significativa na formação do biólogo. Conclui-se que o estágio curricular realizado no CEONHPE foi uma oportunidade fundamental de integração teoria-prática, permitindo às alunas vivenciar etapas essenciais no diagnóstico de neoplasia pediátrica. A experiência possibilitou consolidar conhecimentos adquiridos ao longo do curso, desenvolver habilidades laboratoriais e compreender a relevância da atuação do biólogo no contexto clínico, firmando o estágio como instrumento de formação integral.

PALAVRAS-CHAVE: Citogenética. Estágio. Neoplasia pediátrica.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. CARDOSO, Susana et al. Estágio Supervisionado em Unidades de Produção Agrícola. **Editora da UFRGS**. Porto Alegre/RS, 2011. 100p.
2. QUESSADA, Julie et al. Cytogenetics of Pediatric Acute Myeloid Leukemia: A Review of the Current Knowledge. **Genes** (Basel);12(6):924. Jun, 2021.
3. MALUF, Sharbel Weidner; RIEGEL, Mariluce. **Citogenética humana**. São Paulo: Artmed, 2011.

INFLUÊNCIA DA EPIGENÉTICA NA INFERTILIDADE FEMININA ASSOCIADA À ENDOMETRIOSE: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA

Beatriz Cristine Andrade Maranhão¹.

¹Universidade Federal De Pernambuco, Departamento de Biociências, Recife, Brasil.

beatriz.maranhao@ufpe.br

Área temática: Genética e Epigenética.

RESUMO

A endometriose é um distúrbio ginecológico crônico que se caracteriza pela presença de um tecido semelhante ao endométrio na cavidade externa do útero, e que pode causar inflamações uterinas, dores crônicas, infertilidade ou dificuldade de concepção. Estudos feitos em mulheres com infertilidade em idade reprodutiva indicam que 40% têm endometriose². Tal diagnóstico pode estar associado a alterações nos mecanismos epigenéticos como metilação do DNA, modificações de histonas e regulação de microRNAs, que podem alterar a expressão de genes fundamentais para a receptividade endometrial. Dessa forma, a epigenética surge como um campo essencial para entender como a regulação da expressão gênica pode contribuir para a infertilidade feminina associada à endometriose, abrindo perspectivas para novos diagnósticos e terapias. Tendo em vista a prevalência da endometriose em mulheres com infertilidade, o objetivo desta revisão sistemática foi analisar a influência das alterações epigenéticas associadas a endometriose na infertilidade de mulheres em idade reprodutiva. Foi realizada uma busca sistemática na base de dados PubMed, utilizando o cruzamento “epigenetics AND endometriosis AND infertility”. Foram incluídos artigos originais, estudos em humanos, publicados entre 2018 e 2025, e disponíveis em inglês. Foram excluídos trabalhos de revisão, estudos em animais, artigos que não abordassem diretamente a epigenética, e pesquisas com fertilização in vitro como tema central. A pesquisa resultou em quatro artigos científicos que se enquadraram nos critérios de inclusão. A análise dos artigos científicos mostrou que o endométrio ectópico não possui uma conformação epigenética ideal⁴, o que compromete a implantação embrionária mesmo em condições consideradas favoráveis, como durante a janela de implantação³. Dentre as pesquisas, foi observado que essa disfunção epigenética ocorre pela hipermetilação nas regiões promotoras do DNA do endométrio, resultando na redução da expressão da integrina $\alpha\beta 3$ ⁴. Paralelamente, os genes HOXA10 e HOXA11, responsáveis pela transcrição de proteínas, ao serem inibidos, resultam no comprometimento da tradução de proteínas importantes para a nidificação¹. Os artigos indicam que as alterações epigenéticas no endométrio resultam em dificuldades na implantação embrionária devido

às alterações em genes e proteínas essenciais, naturalmente diminuindo as chances de gravidez, evidenciando a relação entre alterações epigenéticas e infertilidade associada à endometriose. Em resumo, conclui-se que as alterações epigenéticas no endométrio de mulheres com endometriose exercem papel central na infertilidade, influenciando a expressão de genes desfavoráveis para a receptividade uterina. Pesquisas adicionais nesta área são essenciais para o desenvolvimento de novas ferramentas diagnósticas e terapêuticas, assim como para o aprimoramento de estratégias clínicas mais eficazes no tratamento da endometriose.

PALAVRAS-CHAVE: Infertilidade. Epigenética. Endometriose

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. KAO, Lih-Yu; CHANG, Chia-Hui; LIN, Po-Jung; HUANG, Chia-Chen; LEE, Min-Li. Epigenetic dynamics of HOXA10 gene in infertile women with endometriosis. **Journal of Assisted Reproduction and Genetics**, New York, v. 37, n. 3, p. 571-581, mar. 2020.
2. LESSEY, Bruce A.; KIM, Jung-Ho; KOHRT, Walter M.; YANG, Hong-Shik; KIM, Jin-Hee. Genetic and epigenetic changes in the eutopic endometrium of women with endometriosis: association with decreased endometrial $\alpha\beta 3$ integrin expression. **Fertility and Sterility**, Birmingham, v. 110, n. 3, p. 489-497, set. 2018.
3. WANG, Xinyue; LI, Yiran; ZHANG, Jing; CHEN, Mei; LIU, Qian. Epigenetic factors in eutopic endometrium in women with endometriosis and infertility. **Reproductive Sciences**, New York, v. 26, n. 9, p. 1234-1243, set. 2019.
4. ZHANG, Yue; WU, Xiaohong; WANG, Lihua; ZHOU, Yan. H3K27me3-mediated epigenetic regulation of TET1 in the eutopic endometrium of women with endometriosis and infertility. **Scientific Reports**, London, v. 11, n. 1, p. 14562, jul. 2021.



contato@editoraomnisscientia.com.br 

https://editoraomnisscientia.com.br/ 

@editora_omnis_scientia 

https://www.facebook.com/omnis.scientia.9 

+55 87 99920-5762 



contato@editoraomnisscientia.com.br 

<https://editoraomnisscientia.com.br/> 

@editora_omnis_scientia 

<https://www.facebook.com/omnis.scientia.9> 

+55 87 99920-5762 