

## **ANÁLISE IN SILICO DOS GENES DE ANEMIA DE FANCONI EM LINHAGENS E AMOSTRAS CANCERÍGENAS<sup>1</sup>**

**Alexandre Moreira de Almeida<sup>2</sup>, Jade Alexandra Silva Name<sup>3</sup>, Victória Maria Ramos Salomão<sup>4</sup>, Fabrício Garmus Sousa<sup>5</sup>, Renata Matuo<sup>6</sup>**

<sup>1</sup> Projeto de Iniciação científica do Centro Universitário Unigran Capital

<sup>2</sup> Biomédico Esteta e Patologista Clínico pelo Centro Universitário Unigran Capital;

<sup>3</sup> Bolsista Pibic do Centro Universitário Unigran Capital

<sup>4</sup> Voluntário Pibic do Centro Universitário Unigran Capital

<sup>5</sup> Professor de Biomedicina e Radiologia do Centro Universitário Unigran Capital - Área: 2.00.00.006; Ciências Biológicas.

<sup>6</sup> Docente do curso de biomedicina, Centro Universitário Unigran Capital, Campo Grande ? MS, Brasil.

Os genes de Anemia de Fanconi participam de vias de reparo de DNA. Quando estes sofrem mutações bi-alélicas germinativas causam a Anemia de Fanconi, enquanto quando afetados por mutações esporádicas somáticas podem desencadear o processo de carcinogênese. Neste trabalho foram identificadas alterações em 5 genes de Anemia de Fanconi por meio de análise *in silico* nos bancos de dados de amostras e células cancerígenas do cBioPortal e CellMiner CDB. A lista de genes de Anemia de Fanconi foi compilada a partir de revisão bibliográfica e com o auxílio do GeneCards. Posteriormente, foram identificadas mutações e variações no número de cópias gênicas em 4 bancos de dados do CellMiner CDB (NCI-60, CCLE-Broad-MIT, GDSC-MGH-Sanger e CTRP-Broad-MIT) e 32 tipos de cânceres disponíveis no cBioPortal. Os resultados obtidos indicaram alguns genes com elevadas frequências de mutação: FANCD1 (SANGER - 5%, CCLE - 7% e CTRP - 8%), FANCM (NCI-60 - 15%, CCLE - 5% e CTRP - 6%) e FANCP (NCI-60 - 8% e SANGER - 3%) e outros elevado ganho de cópias gênicas: FANCB (NCI-60 - 27%), FANCD1 (CCLE - 18% e CTRP - 19%) e FANCU (NCI-60 - 8%, CCLE - 19% e CTRP - 20%). Nas amostras cancerígenas disponíveis no cBioPortal foi observado uma alta frequência de mutações em câncer uterino para os genes FANCB (9,5%), FANCD1 (15%), FANCM (11,5%) e FANCP (11,5%). A partir do exposto, conclui-se que devido às grandes alterações que apresentam, os genes listados são ótimos candidatos para marcadores moleculares e, possivelmente, para terapias-alvo em câncer uterino, visando resultados de maior efetividade. Os genes de Anemia de Fanconi participam de vias de reparo de DNA. Quando estes sofrem mutações bi-alélicas germinativas causam a Anemia de Fanconi, enquanto quando afetados por mutações esporádicas somáticas podem desencadear o processo de carcinogênese. Neste trabalho foram identificadas alterações em 5 genes de Anemia de Fanconi por meio de análise *in silico* nos bancos de dados de amostras e células cancerígenas do cBioPortal e CellMiner CDB. A lista de genes de Anemia de Fanconi foi compilada a partir de revisão bibliográfica e com o auxílio do GeneCards. Posteriormente, foram identificadas mutações e variações no número de cópias gênicas em 4 bancos de dados do CellMiner CDB (NCI-60, CCLE-Broad-MIT, GDSC-MGH-Sanger e CTRP-Broad-MIT) e 32 tipos de cânceres disponíveis no

cBioPortal. Os resultados obtidos indicaram alguns genes com elevadas frequências de mutação: FANCD1 (SANGER - 5%, CCLE - 7% e CTRP - 8%), FANCM (NCI-60 - 15%, CCLE - 5% e CTRP - 6%) e FANCP (NCI-60 - 8% e SANGER - 3%) e outros elevado ganho de cópias gênicas: FANCB (NCI-60 - 27%), FANCD1 (CCLE - 18% e CTRP - 19%) e FANCU (NCI-60 - 8%, CCLE - 19% e CTRP - 20%). Nas amostras cancerígenas disponíveis no cBioPortal foi observado uma alta frequência de mutações em câncer uterino para os genes FANCB (9,5%), FANCD1 (15%), FANCM (11,5%) e FANCP (11,5%). A partir do exposto, conclui-se que devido às grandes alterações que apresentam, os genes listados são ótimos candidatos para marcadores moleculares e, possivelmente, para terapias-alvo em câncer uterino, visando resultados de maior efetividade.