

## Conteúdo

A importância da Dosimetria Citogenética através da Quantificação de Micronúcleos no Monitoramento Individual de Profissionais em Radiologia: Relato de Caso .....	2
Análise comparativa entre as questões de genética e evolução do ENEM e os Livros Didáticos.	4
Caracterização Morfológica e Molecular de Morfotipos de <i>Conyza</i> spp. ....	6
Cariótipos de <i>Aplastodiscus</i> (ANURA, HYLIDAE) do centro-sul paranaense e revisão de sua distribuição geográfica no Brasil .....	8
Estudo da Genética, O Diagnóstico .....	10
Expressão das Proteínas Parquina e APEX1 em Câncer de Ovário Epitelial.....	12
Genética: Uma Análise de Conhecimento.....	14
Genômica Nutricional na População Pediátrica: Uma Revisão de Literatura .....	16
Identificação de CNVs em Genes de Referência para Cardiopatia Congênita através da Técnica de MLPA .....	18
Investigação da presença do Gene <i>Mcr-1</i> em bactérias resistentes à colistina isoladas de animais domésticos em Joinville/Sc.....	20
microRNAs como biomarcadores no carcinoma papilífero de tireoide: Associação com características clínicas e oncológicas .....	22
Neoplasia gástrica maligna: Incidência e Fatores Genéticos .....	24
Polimorfismos Genéticos Associados à Toxoplasmose Ocular .....	25
Utilização de bactérias lácticas como veículo de entrega de plasmídeos vacinais/terapêuticos codificando os domínios proteicos Aba-B e Aba-F de <i>Ascaris lumbricoides</i> com potencial aplicação na área de vacinologia .....	27
Validação do marcador Scar 64 ligado à apomixia em <i>Urochloa humidicola</i> .....	29

ÁREA DE INTERESSE: Genética e Evolução Humana

**A IMPORTÂNCIA DA DOSIMETRIA CITOGENÉTICA ATRAVÉS DA  
QUANTIFICAÇÃO DE MICRONÚCLEOS NO MONITORAMENTO  
INDIVIDUAL DE PROFISSIONAIS EM RADIOLOGIA: RELATO DE CASO**

Ramos, LLG<sup>1</sup>; Motta, AGC<sup>3</sup>; Oliveira, LG<sup>3</sup>; Duarte, SSM<sup>5</sup>; Rodrigues, ALB<sup>5</sup>; Diogo, MO<sup>4</sup>; Ribeiro, MVF<sup>6</sup>; Cunha, DMC<sup>2</sup>; Costa, EOA<sup>2,4</sup>; da Cruz, AD<sup>2,4,7</sup>; da Silva, CC<sup>2,4,7</sup>.

- 1 – Graduação em Biomedicina - Instituto de Ciências da Saúde - Universidade Paulista.
- 2 - Núcleo de Pesquisas Replicon – Escola de Ciências Agrárias e Biológicas – Pontifícia Universidade Católica de Goiás (PUC-GOÍÁS).
- 3 - Programa de Pós-Graduação – Doutorado em Genética e Biologia Molecular. Universidade Federal de Goiás.
- 4 – Programa de Pós-Graduação – Mestrado em Genética – Pontifícia Universidade Católica de Goiás.
- 5 – Graduação em Ciências Biológicas - Escola de Ciências Agrárias e Biológicas - Pontifícia Universidade Católica de Goiás.
- 6 – Graduação em Zootecnia - Escola de Ciências Agrárias e Biológicas – Pontifícia Universidade Católica de Goiás.
- 7 - LaGene - Laboratório de Citogenética Humana e Genética Molecular - Vinculado ao Lacen – Laboratório de Saúde Pública Dr. Giovanni Cysneiros. Secretaria da Saúde do Estado de Goiás.

E-mail: [leliabiomed@gmail.com](mailto:leliabiomed@gmail.com)

**RESUMO**

A ciência da Imagenologia utiliza como fonte de emissão de energia as radiações ionizantes por sua capacidade invasiva na matéria viva, porém a exposição ocupacional de profissionais da área de radiologia pode desencadear uma série de eventos que levam a danos biológicos como modificações moleculares e disfunções orgânicas no indivíduo

exposto. A transferência de energia radioinduzida, pode variar em função da dose absorvida, área atingida, poder de penetrância no tecido e tempo de exposição. A dosimetria citogenética é uma técnica de baixo custo e com alta capacidade de avaliação do dano genômico causado pela interação da radiação ionizante (RI) com o material genético, por meio da quantificação da frequência de micronúcleos (MN). O objetivo deste estudo foi correlacionar o tempo de exposição à RI através da biodosimetria com os danos no DNA dos técnicos em radiologia (TR). Este estudo foi conduzido no Núcleo de Pesquisas Replicon da PUC-GOÍÁS em parceria com o LaGene/Lacen/SES/GO. Para análise de micronúcleos foram contadas 1000 células binucleadas através da cultura de linfócitos T obtidas de amostras de sangue periférico heparinizado. O presente relato descreve o caso de um TR, 36 anos de idade, não fumante, não etilista, exposto ocupacionalmente à RI por 15 anos, com uma rotina de 10 horas diária de exercício na profissão divididas em duas empresas, sem apresentar doença que seja necessário o uso de medicação controlada mensal, ou ocorrência de exposição acidental no ambiente de trabalho, o qual foi observada uma frequência de MN 0,006. Foram computados os resultados dos dados de relatórios emitidos pela leitura do dosímetro deste indivíduo entre os períodos de 2013 e 2016, onde não foram detectadas quaisquer alterações significativas correspondentes neste tempo. Em um indivíduo não exposto ocupacionalmente à RI, 43 anos de idade, fumante e etilista social, foi observada uma frequência de MN de 0,002. O indivíduo exposto apresenta uma frequência de MN aumentada ~ 3 vezes com relação ao indivíduo controle. Por se tratar de uma parte do grupo de profissionais da saúde que se submetem à baixa exposição ocupacional à RI ao longo dos anos, os riscos genômicos que a exposição cumulativa pode causar e afetar a saúde genética destes trabalhadores, demonstra a importância tanto do uso correto dos equipamentos de proteção individual quanto da necessidade de uma avaliação da saúde citogenética como ferramenta complementar a dosimetria física.

**Palavras-chave:** Profissionais de saúde; Técnico em Radiologia; Frequência de Micronúcleos.

Financiamento: FAPEG

ÁREA DE INTERESSE: Genética na Escola

**Análise comparativa entre as questões de genética e evolução do ENEM e os Livros Didáticos**

Pedro Henrique Pezzi<sup>1</sup> e Heloisa Junqueira<sup>2</sup>

1. Universidade Federal do Rio Grande do Sul. E-mail: pedrohenriquepezzi@gmail.com
2. Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Faculdade de Educação, Departamento de Ensino e Currículo.

O Exame Nacional do Ensino Médio (ENEM) foi criado em 1998 para avaliar o desempenho dos alunos egressos do Ensino Médio. Porém, em 2009, o exame passou por uma reformulação e passou a ser uma forma de ingresso ao Ensino Superior, complementando ou substituindo os exames vestibulares. Com o resultado do ENEM, estudantes podem concorrer a vagas em Instituições Federais de Ensino Superior em todas as regiões do Brasil, através do programa Sisu, além de concorrer a bolsas de estudos em Instituições Privadas pelo ProUni e financiar seus estudos pelo FIES. Aos livros didáticos (LD), utilizados pelos estudantes do Ensino Médio, são atribuídas diversas funções, uma delas é a preparação para os exames de ingresso ao Ensino Superior, como o ENEM. Os LD devem ser aprovados pelo MEC e as escolas podem escolher uma coleção entre estes. O Programa Nacional do Livro Didático (PNLD) é o responsável pela distribuição destes livros para todas as escolas de Ensino Médio do Brasil, a cada três anos. Devido à grande importância do ENEM na vida dos estudantes, e a ampla utilização do LD nas escolas públicas, o objetivo deste trabalho foi comparar e analisar as questões de genética e evolução das provas do ENEM com os livros didáticos do 3º Ano, aprovados pelo MEC. Ao total, foram analisadas 15 provas de diferentes aplicações do ENEM, de 2009 a 2016 e, também, três livros didáticos do 3º Ano do Ensino Médio, ano que aborda os conteúdos de genética e evolução. As questões apresentaram contextualização no enunciado e abordaram temas diversos, em sua maioria assuntos relacionados às aplicações do conhecimento da genética molecular. Os LD abordaram a maioria dos conteúdos necessários para responder as questões do ENEM, além de conterem um capítulo que

trata somente das aplicações da genética. Alguns temas que não foram abordados pelos livros analisados podem ter sido abordados em livros de outros anos escolares. Pudemos concluir que há uma sintonia entre os documentos que avaliam os livros didáticos que farão parte do PNLD, a Matriz de Referência que regulamenta o ENEM, os LD propriamente ditos e as questões de genética e evolução das provas do ENEM de 2009 a 2016.

Palavras – chave: ENEM; PNLD; Livros Didáticos;

Financiamento: UFRGS

ÁREA DE INTERESSE: Genética, Evolução e Melhoramento Vegetal e Microrganismos

## **CARACTERIZAÇÃO MORFOLÓGICA E MOLECULAR DE MORFOTIPOS DE *Conyza* spp.**

Maria Helena Faustiloni Bruno<sup>1</sup>, Cleber Gabriel Matyak<sup>2</sup>, Fernanda Machado Castanho<sup>1</sup>,  
Maria Aparecida da Fonseca Sorace<sup>1</sup>, Sandremir de Carvalho<sup>1</sup>

1. Universidade Estadual do Norte do Paraná – Campus Luiz Meneghel, Departamento de Biologia e Tecnologia, CP 261 - CEP: 86360-000, Bandeirantes – Paraná – Brasil;

2. Presta serviço para a empresa DEKALB, CEP: 86041-610, Londrina – Paraná - Brasil; mhelenafb@hotmail.com

Na agricultura, as plantas daninhas são uma das causas que mais encarecem o manejo das lavouras, entre as principais invasoras está *Conyza* spp, conhecida popularmente como buva. A caracterização de morfotipos em campo é importante, pois permite diferenciar espécies garantindo um controle mais preciso, porém tem como desvantagem a necessidade de que a planta realize seu ciclo. O uso de marcadores moleculares está sendo usado para complementar e auxiliar a caracterização morfológica por se tratar de um método rápido, podendo ser aplicado assim que a semente germine. A técnica AFLP (*Amplified Fragment Length Polymorphism*) é bem adaptada para diversas análises genéticas, fornece um nível de cobertura ampla do genoma e identifica uma grande quantidade de *loci*. Com objetivo de caracterizar morfológica e molecularmente diferentes morfotipos de buva, foi feita uma identificação prévia em 10 plantas com característica morfológica e molecular identificando dois biótipos. Para confirmar os resultados, foram coletados 60 plantas da fazenda escola da Universidade Estadual do Norte do Paraná – Bandeirantes/PR., sendo 30 para cada morfotipo. A análise morfológica foi realizada com base nas características principais para o gênero *Conyza*. A análise molecular com AFLP seguiu as etapas, digestão, ligação de adaptadores, amplificação pré-seletiva e amplificação seletiva, utilizando uma combinação de seis pares de *primers* AFLP. Os fragmentos foram separados em gel de poliacrilamida 8% e

corados com nitrato de prata. Dos 218 *loci* utilizados nas análises AFLP, 97 *loci* foram polimórficos sendo 53 específicos para um dos morfotipo e 44 para o outro morfotipo. A matriz de distância genética, a porcentagem de locos polimórficos, diversidade gênica de Nei (1978), e a distância genética foram obtidas utilizando o programa TFGA (*Tools For Population Genetics Analyses*). Os resultados da AMOVA mostram que a variação entre as populações é de 85,18% e dentro das populações é de 14,82% indicando que os morfotipos sejam espécies diferentes e o dendrograma gerado corroborou com estes resultados. A análise morfológica indica que um dos morfotipos provavelmente seja *Conyza bonariensis*, pois entre suas principais características estão às folhas de margens inteiras e presença de ramos laterais que ultrapassam o ramo principal e o segundo morfotipo provavelmente seja *Conyza sumatrensis* que além de apresentar nas folhas as margens denteadas, possui nervuras secundárias visíveis nas mesmas. Através das análises moleculares e morfológicas demonstrou se com êxito e confiabilidade que os dois morfotipos são duas espécies distintas.

Palavras – chave: buva; marcadores; AFLP.

Financiamento: Programa de Educação Tutorial (PET)

ÁREA DE INTERESSE: Genética, Evolução e Melhoramento Animal

**CARIÓTIPOS DE *Aplastodiscus* (ANURA, HYLIDAE) DO CENTRO-SUL PARANAENSE E REVISÃO DE SUA DISTRIBUIÇÃO GEOGRÁFICA NO BRASIL**

Talia Fernanda Kukla<sup>1</sup>, Rafael Bueno Noletto<sup>1</sup>

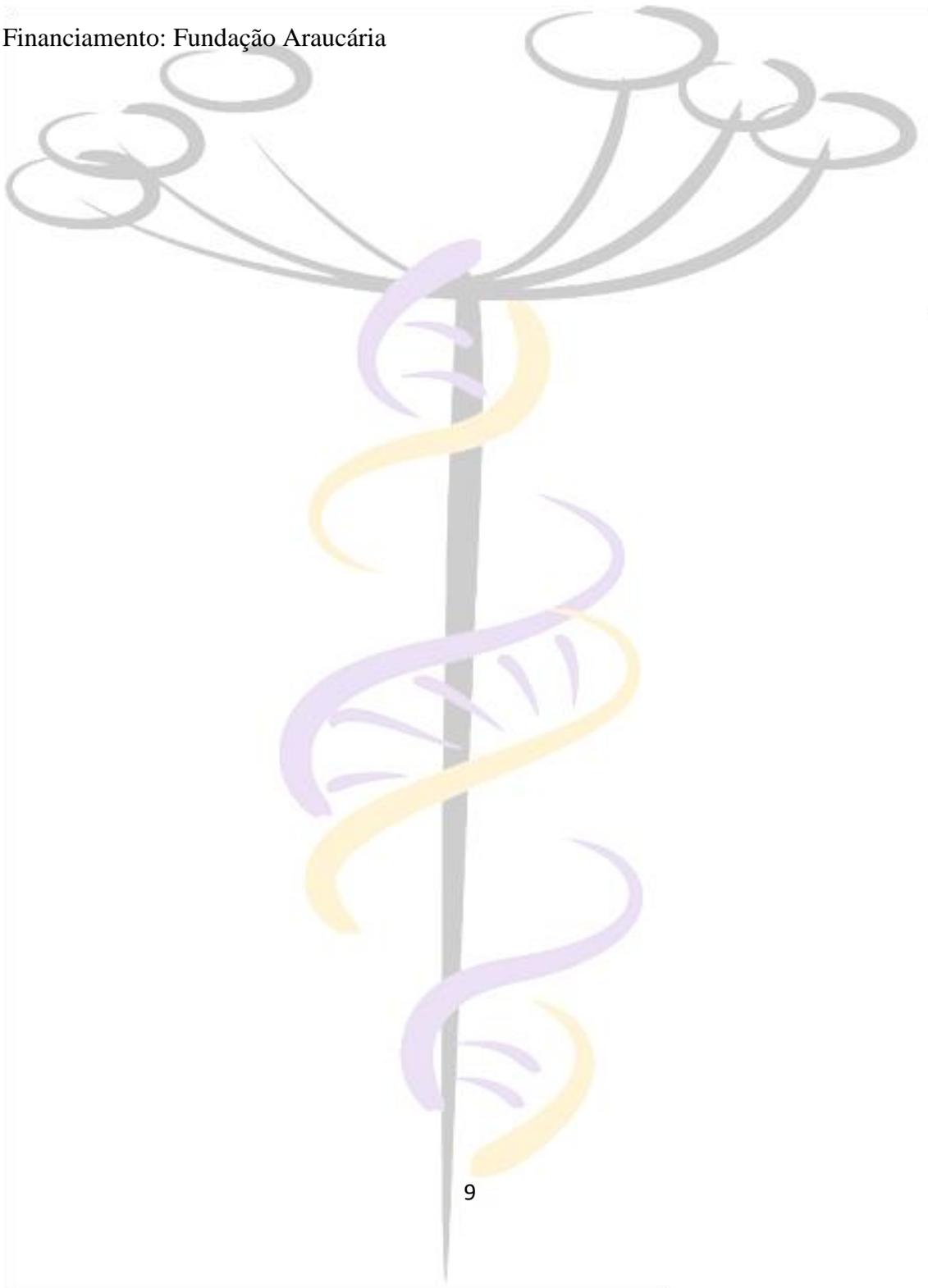
1. Universidade Estadual do Paraná – campus União da Vitória;  
[talia\\_fkukla@hotmail.com](mailto:talia_fkukla@hotmail.com)

A Mata Atlântica abriga uma das maiores diversidades de anfíbios do mundo, com alto grau de endemismos, porém o bioma com o maior número de espécies ameaçadas no Brasil. A família Hylidae, a maior em número de espécies dentre os anuros, contém o gênero *Aplastodiscus* com atualmente 15 espécies das quais 11 tiveram seus cariótipos já descritos. O presente estudo descreve a estrutura cariotípica de *A. perviridis* da região centro-sul paranaense: dados de fórmulas cariotípicas, padrões heterocromáticos e mapeamento de genes ribossômicos 45S são comparados com os já descritos de outras espécies e populações do gênero, e idiogramas plotados em mapa oferecem melhor visualização da variabilidade cromossômica inerente a cada espécie e/ou população. A análise citogenética comparativa permite delinear a evolução cromossômica contribuindo no esclarecimento das relações dentro do grupo. Diferenças intra e interpopulacionais destacam-se quanto à morfologia de alguns pares cromossômicos, embora os pares 1, 3, 10, 11 e 12 têm a mesma morfologia em todas as espécies. Quanto ao número diploide, 24 cromossomos é considerado o ancestral para *Aplastodiscus*, enquanto que os apomórficos  $2n = 18, 20$  e  $22$  tiveram sua origem a partir de eventos de fusão cromossômica. O padrão de distribuição de heterocromatina é uniforme em todas as espécies, com bandas C restritas a região centromérica. Quanto às regiões organizadoras de nucléolo sua localização nos menores pares do cariótipo (pares 9, 10, 11 e 12) é considerada uma plesiomorfia não só para o gênero como para os hílideos como um todo. Em contrapartida sua presença em pares de médio tamanho (2 e 6) seja a condição derivada originada por translocações ou transposições via elementos móveis. O

mapeamento de algumas classes de DNA repetitivo representa a mais nova etapa deste estudo vindo contribuir em dar coesão às interpretações sobre a evolução cromossômica em hilídeos.

Palavras – chave: cromossomos; idiograma; polimorfismo

Financiamento: Fundação Araucária



ÁREA DE INTERESSE: Genética na Escola

## **ESTUDO DA GENÉTICA, O DIAGNÓSTICO**

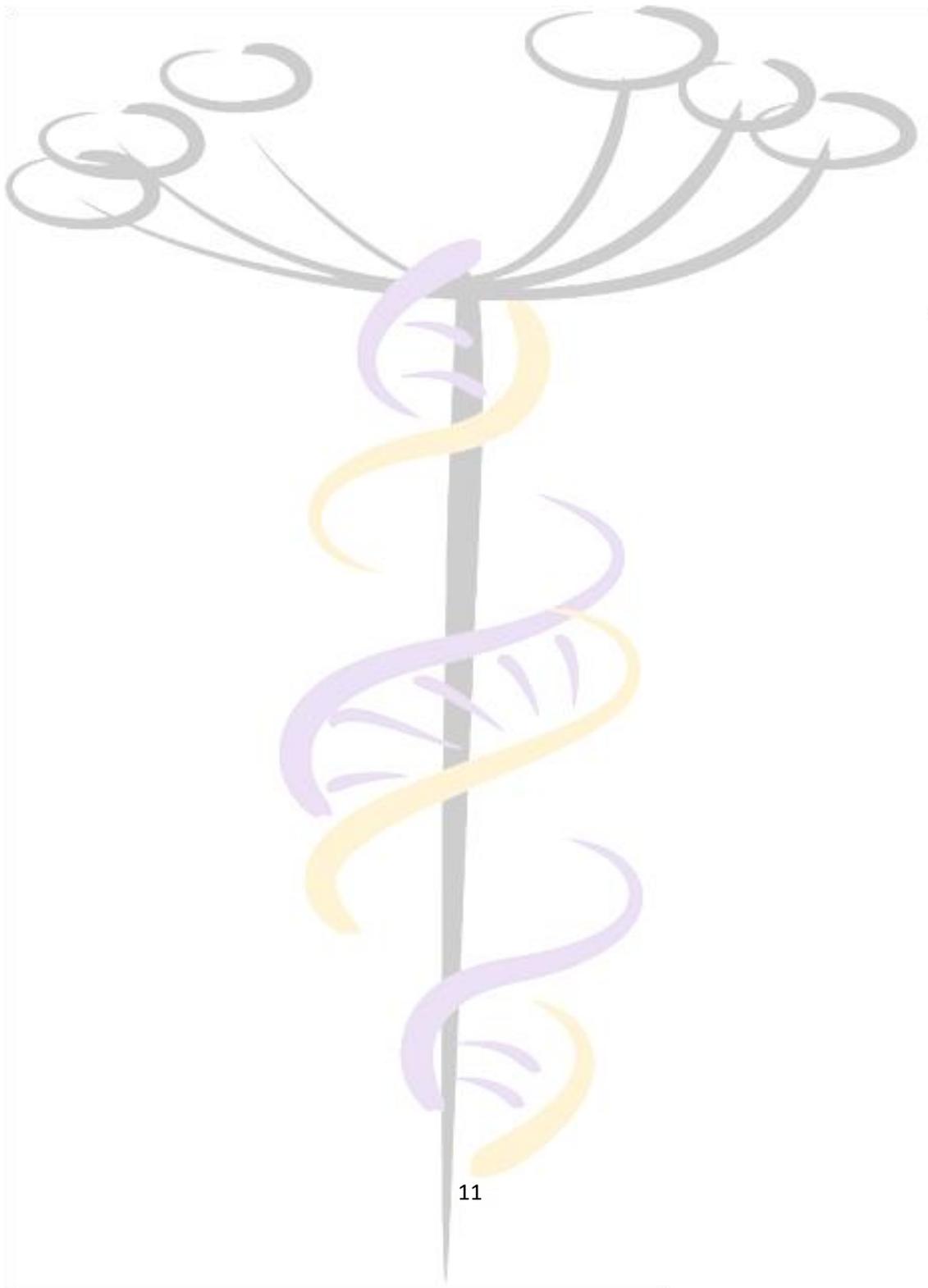
Marina Peruzzolo<sup>1</sup>, Bruna Costa<sup>1</sup>, Ludimila Ronqui<sup>2</sup>

1. Universidade Federal do Paraná – UFPR, Setor Palotina;
2. UNIR, Fundação Universidade Federal de Rondônia; peruzzolo.marina@gmail.com

O estudo da genética se faz muito importante no âmbito escolar, essencialmente no processo de formação dos jovens que futuramente ingressarão em uma universidade. Como nem todos os adolescentes tem a pretensão de realizar cursos que tenham a disciplina de genética relacionada, é importante que possuam esta base conceitual advinda do ensino médio. Assim como, aos que optarem por cursos que contenham a disciplina de genética na grade curricular, é de suma importância que possuam conhecimentos básicos previamente. Com isso, o presente trabalho objetivou diagnosticar o conhecimento de alunos do terceiro ano do ensino médio sobre conceitos básicos de genética. Os dados foram coletados através de um questionário composto por sete questões discursivas aplicados em duas turmas de escolas particulares localizadas no município de Palotina, Paraná. Foram avaliados 23 questionários no total, considerando as duas turmas. Antes de aplicar os questionários, os alunos informaram já terem estudado o conteúdo anteriormente. Segundo os dados obtidos, tem-se que 22% dos alunos souberam responder quando questionados sobre a diferença entre genótipo e fenótipo, entre DNA e RNA e souberam diferenciar homozigose de heterozigose. Nenhum dos alunos entrevistados demonstraram ter conhecimento sobre o termo “dogma central da biologia”. Em relação ao entendimento sobre um nucleotídeo de DNA e o conceito de gene, somente 44% e 40% souberam responder, respectivamente. Aproximadamente 74% dos alunos não souberam diferenciar cromossomo e DNA. Diante destes resultados é possível inferir que o conhecimento sobre a genética nos alunos do terceiro ano do ensino médio é extremamente superficial. Como também, ratifica a necessidade de se abordar

didáticas educacionais alternativas a fim de facilitar o entendimento e compreensão dos alunos.

Palavras – chave: Educação; Genética; Métodos Avaliativos;



ÁREA DE INTERESSE: Genética e Evolução Humana

### **Expressão das Proteínas Parquina e APEX1 em Câncer de Ovário Epitelial**

Bianca Borges Cabral<sup>1</sup>, Phamela Ferreira Klimczak<sup>1</sup>, Lúcia de Noronha<sup>1</sup>, Claudia  
Caroline Veloso da Silva-Camargo<sup>1</sup>, Vanessa Santos Sotomaio<sup>1</sup>

1. Programa de Pós-Graduação em Ciências da Saúde, Escola de Medicina, Pontifícia Universidade Católica do Paraná;
2. [biancabcabral@hotmail.com](mailto:biancabcabral@hotmail.com)

O câncer de ovário (CO) é considerado a neoplasia ginecológica de maior letalidade apresentando uma sobrevida global inferior a 40%. No Brasil, o CO ocupa o terceiro lugar entre as mulheres, sendo a maioria dos casos diagnosticados em estádios avançados, devido a sua progressão silenciosa e escassez de métodos específicos para detecção precoce. É classificado em três tipos: germinativo, estromal e epitelial. O tipo epitelial é o mais incidente e se desenvolve a partir de células da superfície externa do ovário. Entre os diversos fatores envolvidos na incidência da doença estão os fatores genéticos, e dentre os genes descritos, estão o *PRKN* (parkin RBR E3 ubiquitin protein ligase) e o *APEX1* (apurinic/aprimidinic endodeoxyribonuclease 1). O gene *PRKN* codifica para a proteína parquina e que está envolvida em diversos processos celulares, como controle do estresse oxidativo, da homeostase mitocondrial e do metabolismo celular. O gene *APEX1*, codifica para a proteína de mesmo nome, APEX1, uma proteína multifuncional, responsável pelo reparo de excisão de bases do DNA, contribuindo para estabilidade genômica. Possui também importante papel na sinalização redox, modulando a atividade de alguns fatores de transcrição. O objetivo deste trabalho foi avaliar a expressão tecidual dessas proteínas em câncer de ovário epitelial (COE). Foram selecionados 83 blocos de amostras tumorais provenientes do Laboratório de Anatomia Patológica do Hospital Santa Cruz. A partir desse material foram preparadas lâminas para imunohistoquímica com marcadores específicos para parquina e APEX1. Foram então capturadas imagens das regiões tumorais através do microscópio óptico Axio Zeiss Acope A.1 com aumento de 20x e

40x. Foi observada a expressão das proteínas em diferentes tipos tumorais (cistoadenoma seroso, cistoadenoma seroso borderline e carcinoma seroso), estes foram comparados com amostras controles de tecido normal de ovário. Em todos os casos analisados, quando se observou a expressão de uma das proteínas não foi observada a expressão da outra ou foi observada uma de expressão basal. Desta forma, foi possível concluir que há um aumento da expressão da proteína APEX1 nos tumores em processo de malignização, enquanto a expressão da parquina pode estar relacionada a tumores de baixa malignidade, demonstrando que a utilização da mesma como biomarcador pode facilitar a compreensão do CO.

Palavras – chave: câncer de ovário; proteínas; imunistoquímica.

Financiamento: CNPQ

ÁREA DE INTERESSE: Genética na Escola

## **GENÉTICA: UMA ANÁLISE DE CONHECIMENTO**

Bruna Costa Ferreira da Cruz<sup>1</sup>, Marina Carvalho Peruzzolo<sup>1</sup>, Ludimilla Ronqui<sup>2</sup>.

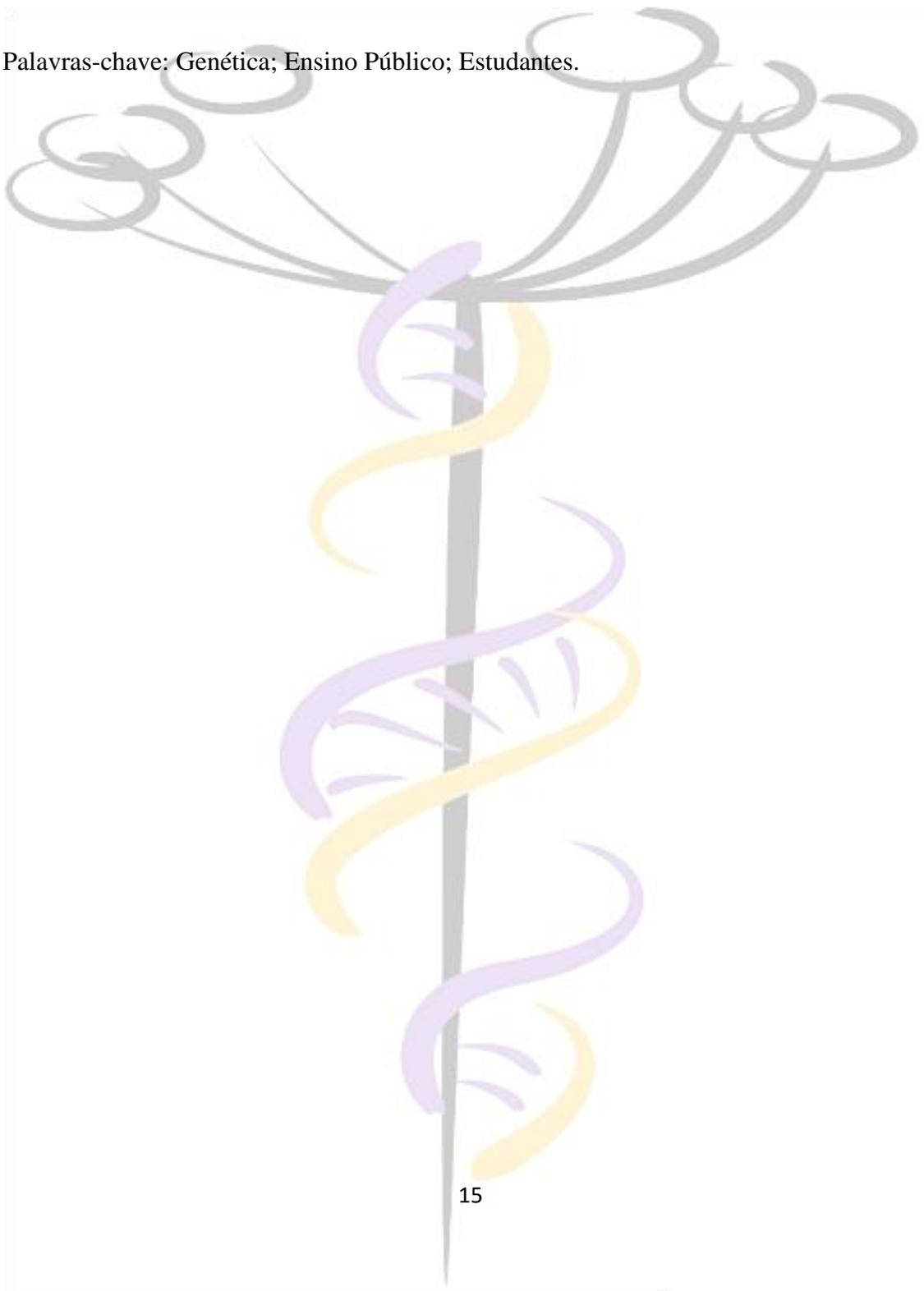
1- Universidade Federal do Paraná.

2-Universidade Federal de Rondônia.

A genética é um dos conteúdos abordados na disciplina de biologia no ensino médio, assim os alunos devem estudar sobre os genes, a hereditariedade e as variações dos seres vivos. Esse estudo teve como objetivo verificar o conhecimento sobre genética dos alunos do terceiro ano do ensino médio de duas escolas públicas localizadas na cidade de Palotina-Pr, portanto foi realizado através de uma sondagem de conhecimento, utilizando um questionário com sete questões discursivas a 21 estudantes. O presente estudo foi realizado em abril de 2018, os questionários foram respondidos sem a interação dos aplicadores com os alunos e os colégios foram nomeados como Colégio Público 1 e 2 a fim de preservar os entrevistados. Os resultados evidenciaram que três das sete questões não foram respondidas corretamente por nenhum aluno das duas escolas, foram consideradas incorretas as questões que não continham o mínimo do conteúdo desejado e as deixadas sem resposta, essas três questões requisitavam que os alunos explicassem o dogma central da biologia, descrevessem duas diferenças entre DNA e RNA e representassem um nucleotídeo de DNA. A questão sobre a diferença entre DNA e cromossomo foi respondida de forma satisfatória por 11% dos alunos do Colégio Público 1, porém nenhum dos alunos do Colégio Público 2 conseguiu responder corretamente. Quando requisitado aos alunos que escrevessem a diferença de homozigose e heterozigose nenhum aluno do Colégio Público 1 conseguiu responder corretamente, no Colégio Público 2 33% tinham conhecimento sobre essa diferença e responderam de forma satisfatória. 11% dos estudantes do Colégio 1 e 43% dos estudantes do Colégio 2 conseguiram conceituar corretamente um Gene. Quando questionados sobre a diferença entre fenótipo e genótipo 22% dos alunos do Colégio Público 1 e 58% dos alunos do Colégio Público 2 responderam corretamente. É possível observar através das análises das questões respondidas que os alunos não estão familiarizados com o conteúdo de

genética, a questão que obteve mais acertos teve uma média de apenas 43% entre os dois colégios, além de nenhum dos alunos ter respondido corretamente três das sete questões. Esses dados mostram uma situação preocupante, já que esses alunos estão no último ano do ensino médio.

Palavras-chave: Genética; Ensino Público; Estudantes.



ÁREA DE INTERESSE: Genética e Evolução Humana

## **GENÔMICA NUTRICIONAL NA POPULAÇÃO PEDIÁTRICA: UMA REVISÃO DE LITERATURA**

Luana de Miranda<sup>1</sup>

1. Universidade Federal de Roraima, Boa Vista, Roraima

**Introdução** Em 1999, Dean Dellapenna realizou a primeira citação com o termo genômica nutricional que relaciona nutrição, alimentação e genômica. Além disso, dentro do estudo apresenta dois termos distintos: nutrigenômica (influência da alimentação no genoma) e nutrigenética (resposta do indivíduo à uma determinada dieta). **Objetivo** O objetivo geral é analisar a relação da nutrição com alterações genéticas na população pediátrica. O objetivo específico é determinar as principais doenças associadas à nutrigenética e nutrigenômica na criança. **Metodologia** Realizou-se uma pesquisa nas bases do Lilacs, do Pubmed e do Periódicos da Capes com os seguintes descritores: "nutrição, genética e pediatria", "nutrição pediátrica, genética", "nutrigenética e pediatria" e "nutrigenômica e pediatria". Aplicou-se intervalo de tempo de 1997 até 2017. Foi encontrado na busca inicial 104 artigos diferentes. Registrou-se aproximadamente 15 % de duplicata. Foram lidos todos os títulos e resumos. Associado saúde, genética e população pediátrica foi critério de inclusão em segunda análise. Nessa fase, foi excluído os artigos que relacionavam a nutrição com doenças, sem incluir a ideia de alterações genéticas. Assim foram lidos na integra 13 artigos. **Resultados** A partir da análise bibliográfica percebeu-se a importância da nutrição materna e da criança a partir do momento da concepção, teoria dos 1000 dias. Na gestação, uma nutrição pobre possibilita uma função precária da placenta, modifica a microbiota intestinal do feto e altera o desenvolvimento do sistema imunológico. Além de estar relacionado com uma maior chance de desenvolver Doença de Crohn, Colite inflamatória, enterocolite necrosante neonatal e doenças hepáticas. Um fator de proteção para todas essas doenças e para a Diabetes tipo 2 é o aleitamento materno, visto que esse ato possibilita alterações genéticas, que modifica a tendência de o indivíduo desenvolver alguma doença.

**Considerações** A maioria dos artigos afirma que a dieta materna desde a concepção é fundamental importância para a saúde da criança, destacando-se a alimentação durante o período destinado ao aleitamento. Devendo-se dessa forma, investir em ações de educação alimentar para toda a população com o intuito de diminuir a prevalência de Diabetes, doenças imunológicas e doenças do sistema digestório.

Palavras – chave: Genômica; Aleitamento materno; Nutrigenômica

Financiamento: Financiamento Próprio

ÁREA DE INTERESSE: Genética e Evolução Humana

## **IDENTIFICAÇÃO DE CNVs EM GENES DE REFERÊNCIA PARA CARDIOPATIA CONGÊNITA ATRAVÉS DA TÉCNICA DE MLPA**

Andressa Barreto Glaeser<sup>1 2</sup>, Maiara Anschau Floriani<sup>1</sup>, Rafael Fabiano Machado Rosa<sup>1</sup>,  
Paulo Ricardo Gazzola Zen<sup>1</sup>

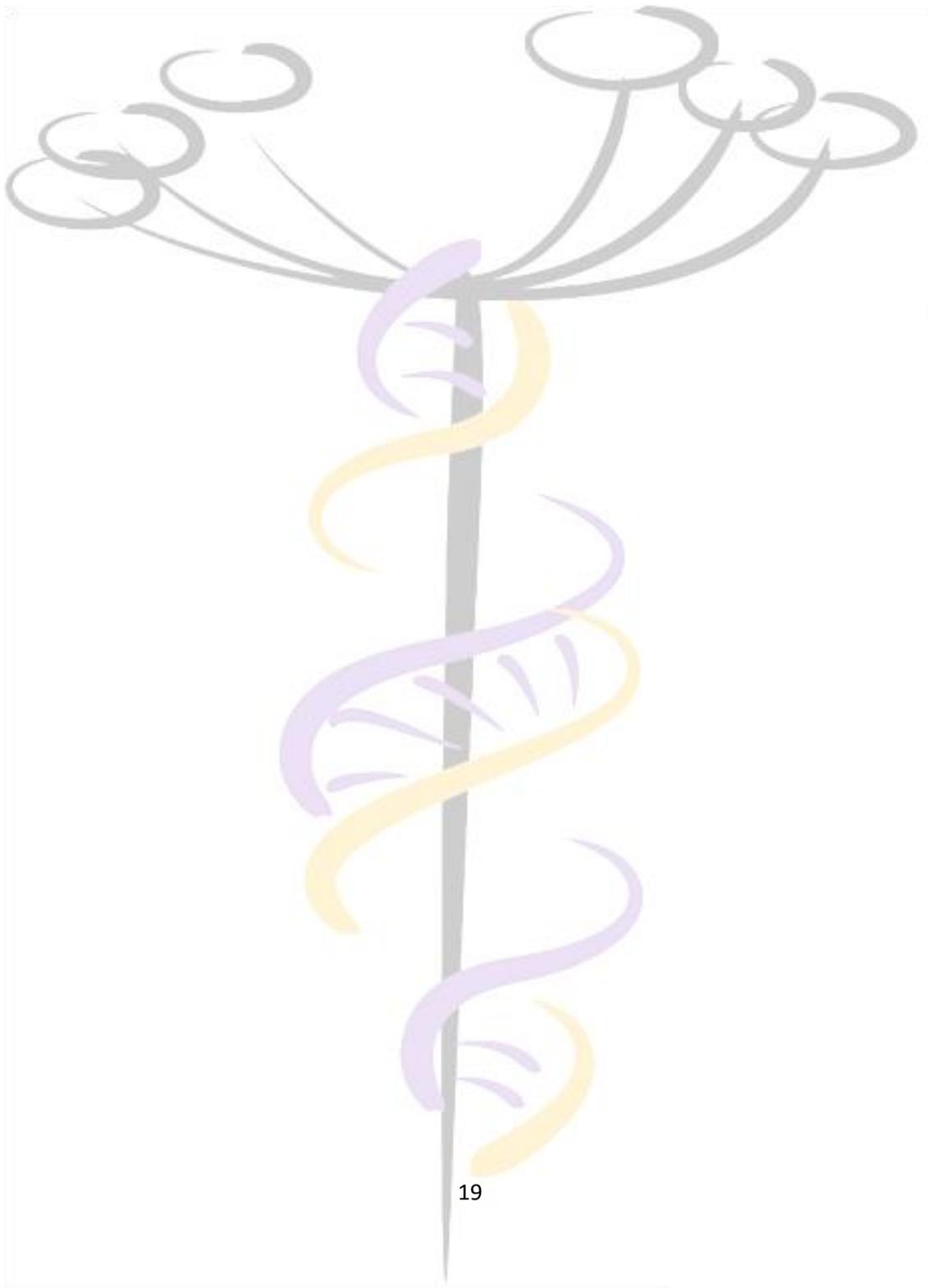
1. Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre; dudii.glaeser@gmail.com.

Palavras – chave: Cardiopatia congênita; CNV; MLPA.

Financiamento: Capes, CNPQ, Fapergs, PROEXT - UFCSPA

A cardiopatia congênita (CC) é uma das principais causas de morbidade infantil relacionada a malformações e representa um conjunto de anormalidades do coração e/ou grandes vasos, que estão presentes desde o nascimento. As causas desta doença não são totalmente esclarecidas devido a sua origem multifatorial com influência genética e ambiental. Mutações nos genes de fatores de transcrição cardíacos básicos, *GATA4*, *TBX5*, *NKX2-5*, e fatores do desenvolvimento cardíaco normal, *CRELD1* e *BMP4* estão associadas a CC. MLPA é uma técnica que vem sendo utilizada na investigação molecular de desordens genéticas e apresenta diversas vantagens em relação a outras técnicas. O estudo teve como objetivo identificar CNVs nos genes de referência para CC. Estudo transversal composto por 50 amostras de DNA de pacientes hospitalizados pela primeira vez na UTI por CC. A análise das CNVs nos genes de referência foi realizada utilizando o painel de MLPA P311-A2, específico para doença cardíaca congênita. Os dados brutos obtidos a partir da eletroforese capilar foram processados através do software Coffalyser. Foram encontradas duas deleções no gene *GATA4*. A deleção do gene *GATA4* está associada a um comprometimento da função cardíaca, pois resulta em diversas alterações na expressão gênica e compromete a resposta hipertrófica cardíaca. A identificação dessas alterações cromossômicas auxilia no acompanhamento pré-natal e no diagnóstico

precoce, contribuindo para o planejamento familiar através de aconselhamento genético adequado e para o correto suporte ao paciente portador de CC. A técnica de MLPA parece ser uma ferramenta promissora na detecção de desordens comuns, devido ao amplo espectro de doenças que sua análise é capaz de detectar, podendo atuar como uma ferramenta de diagnóstico confirmatório.



ÁREA DE INTERESSE: Genética, evolução e melhoramento vegetal e microrganismos.

**INVESTIGAÇÃO DA PRESENÇA DO GENE *mcr-1* EM BACTÉRIAS  
RESISTENTES À COLISTINA ISOLADAS DE ANIMAIS DOMÉSTICOS EM  
JOINVILLE/SC**

Rafael Eduardo **VALDEZ**<sup>1</sup>, Francielle **MEDEIROS**<sup>2</sup>, Natália Baggio de **ANDRADE**<sup>3</sup>,  
Paulo Henrique Condeixa de **FRANÇA**<sup>4</sup>, Roseneide Campos **DEGLMANN**<sup>3</sup>, Regina  
Maria Miranda **GERN**<sup>4</sup>.

1. Departamento de Ciências Biológicas da Universidade da Região de Joinville - UNIVILLE; e-mail: rafael.e.v@hotmail.com.
2. Laboratório MEDIVET Diagnósticos Veterinários.
3. Departamento de Farmácia da Universidade da Região de Joinville - UNIVILLE.
4. Programa de Pós-Graduação em Saúde e Meio Ambiente da Universidade da Região de Joinville - UNIVILLE.

A crescente resistência aos agentes antimicrobianos tornou-se uma das principais preocupações para a saúde humana e, mais recentemente, à saúde animal. O primeiro caso descrito de resistência à colistina mediada por plasmídeo ocorreu em 2015, em *Escherichia coli* portadora do gene *mcr-1*. A comunidade científica e as entidades de saúde pública relatam que a disseminação de novos clones portadores deste gene constitui uma grande ameaça à saúde humana e animal, principalmente na ocorrência associada com outros mecanismos de resistência num mesmo microrganismo, como as beta-lactamases de espectro estendido e carbapenemases. Estudos epidemiológicos e moleculares sobre a distribuição e disseminação do gene *mcr-1* são necessários para proteger a eficiência da colistina em situações de infecção por patógenos Gram negativos. Neste contexto, objetiva-se investigar a ocorrência deste mecanismo em bactérias resistentes à colistina, isoladas a partir de materiais clínicos de animais domésticos. Os isolados bacterianos com resistência fenotípica à colistina foram cedidos pelo Laboratório MEDIVET Diagnósticos Veterinários. A extração do DNA bacteriano foi realizada via choque térmico a partir de cultivo em meio sólido. Para a verificação da presença do gene *mcr-1* foi utilizada a técnica Reação em Cadeia da Polimerase com utilização dos

iniciadores específicos CLR5-F (5'-CGGTCAGTCCGTTTGTTC-3') e CLR5-R (5'-CTTGGTCGGTCTGTAGGG-3'), seguido de eletroforese em gel de agarose a 1%. Até o momento foram processados 61 isolados, cujo DNA foi extraído e alíquotas foram preparadas para armazenamento a -80°C. Cinquenta e nove isolados foram provenientes de amostras coletadas da espécie *Canis lupus familiaris*, um da espécie *Felis catus* e um não teve sua espécie de procedência reconhecida. Os resultados parciais demonstram que as espécies bacterianas resistentes à colistina mais prevalentes foram *E. coli* (25), *Proteus* sp. (21), *Pseudomonas* sp. (7), *Enterobacter* sp. (5), *Klebsiella* sp. (2) e não identificada (1). Dentre as citadas, a *E. coli*, que foi a espécie prevalente nas amostras deste estudo até o momento, também é a espécie com o maior número de relatos sobre cepas portadoras do gene *mcr-1* em diversas partes do mundo. Tal fato é preocupante, pois esta espécie é amplamente distribuída e compartilhada entre o meio ambiente, animais e seres humanos e o gene *mcr-1* em *E. coli* pode estar localizado em plasmídeos prontamente transferíveis via conjugação. Os isolados positivos terão o gene parcialmente sequenciado e comparado às sequências nucleotídicas disponíveis no GenBank. Com base na literatura e no cenário atual, espera-se encontrar o gene *mcr-1* em animais domésticos em Joinville.

Palavras – chave: Patógenos Gram negativos; Resistência antibiótica; Gene *mcr-1*.

Financiamento: Fundo de Apoio à Pesquisa da Universidade da Região de Joinville (FAP/UNIVILLE)

ÁREA DE INTERESSE: Genética e Evolução Humana

## **MICRORNAS COMO BIOMARCADORES NO CARCINOMA PAPILÍFERO DE TIREOIDE: ASSOCIAÇÃO COM CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS E ONCOLÓGICAS**

Ana Paula Goularte<sup>1</sup>, Lucieli Ceolin<sup>2</sup>, Lenara Golbert<sup>1</sup>, Mírian Romitti<sup>1</sup>, Ana Patrícia Cristo<sup>1</sup>, Ana Luiza Maia<sup>1</sup>

1. Hospital de Clínicas de Porto Alegre;

2. Universidade Federal do Rio Grande do Sul; lu.ceolin@gmail.com

O câncer da glândula tireoide é a neoplasia maligna mais comum do sistema endócrino. No Brasil é a quinta neoplasia mais prevalente em mulheres, com uma estimativa de 8040 novos casos para o biênio 2018/2019. Os carcinomas de tireoide apresentam um curso clínico variado, podendo ser desde tumores indolentes, com baixas taxas de mortalidade, a tumores mais agressivos, com rápida progressão. Histologicamente são divididos em: carcinoma diferenciado de tireoide (CDT), incluindo os subtipos papilar e folicular; carcinoma medular de tiroide (CMT) e carcinoma indiferenciado ou anaplásico. O carcinoma papilar de tireoide (CPT) corresponde a 90% de todos os casos de carcinoma tireoidianos. Com um curso indolente, apresenta prognóstico favorável, porém cerca de 20-30% dos pacientes apresentam um curso clínico agressivo, com elevadas taxas de recidiva/persistência e morbidade. Embora mutações na via *MAPK* estejam comumente relacionadas a esse tipo de carcinoma, estudos corroboram com o fato de essas mutações não serem um fator preditor independente para agressividade tumoral. Nesse contexto, cabe ressaltar a importância de estudos envolvendo os microRNAs, moléculas capazes de atuar sobre a expressão gênica, reprimindo genes supressores tumorais ou ativando oncogenes. O objetivo do presente estudo foi avaliar os níveis de expressão de hsa-miR-19b-3p, hsa-miR-21-3p e hsa-miR-146b-5p em tecidos de pacientes com CPT, CMT e amostras saudáveis pela técnica de RT-qPCR e correlacioná-los com características clínicas e oncológicas. Dos 50 pacientes

analisados, 84,4% eram do sexo feminino, com uma média de idade ao diagnóstico de 42 anos ( $\pm 15$ ), a média de tamanho tumoral foi de 2,5 cm ( $\pm 1,5-3,5$ ), sendo que 52,9% foram diagnosticados com carcinoma papilar de tireoide do tipo clássico, 21,6% carcinoma papilar variante folicular e 11,8% com CMT. Os microRNAs hsa-miR-19b-3p e hsa-miR-146b-5p apresentaram maiores níveis de expressão em amostras de CPT quando comparados com amostras de tecido saudável ( $P=0,0285$  e  $0,0146$ , respectivamente). De forma interessante, ao categorizar os pacientes em CPT clássico e variante folicular, a expressão do hsa-miR-146b-5p foi elevada em ambos os subtipos, quando comparados às amostras de tecido saudável ( $P=0,0306$ ). Não observamos diferença na expressão do hsa-miR-21-3p entre amostras tumorais e saudáveis ( $P<0,05$ ). Também não foi observada associação entre os níveis de expressão dos microRNAs e presença de metástases ( $P<0,05$ ). Nosso estudo demonstra a necessidade de explorar outras ferramentas que auxiliem no diagnóstico e orientação da prática médica, indicando que a variação na expressão dos microRNAs pode contribuir para a distinção histológica dos carcinomas de tireoide.

Palavras – chave: carcinoma papilar de tireoide; microRNAs; biomarcadores.

Financiamento: FAPERGS/CNPq

ÁREA DE INTERESSE: Genética e Evolução humana

## **NEOPLASIA GÁSTRICA MALIGNA: INCIDÊNCIA E FATORES GENÉTICOS**

Lilian de Melo Lucena<sup>1</sup>

1. Departamento de Medicina – Universidade Federal de Sergipe, Campus Lagarto;  
lilianmelo144@gmail.com

**Introdução:** Os tumores são formados pela expansão clonal de uma única célula precursora que sofre lesão genética. Havendo assim, mutação em classes de genes reguladores normais como os genes supressores de tumor e os envolvidos no reparo do DNA. Dentre os malignos, os mais incidentes são os tumores gástricos, tendo fatores de risco ambientais e genéticos. **Objetivo:** Analisar a evolução temporal das internações por Neoplasia Gástrica Maligna na Região Nordeste, comparando faixa etária, gênero, estado e número de óbitos. **Metodologia:** Trata-se de um estudo epidemiológico analítico-descritivo sobre os crescentes números de internações por neoplasia gástrica entre 2008 e 2017, compreendendo 10 anos. Os dados foram obtidos do Sistema de Morbidade Hospitalar do SUS (SIH/SUS), por meio do Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde (Datasus). Em acréscimo, foi realizada comparação com registros da Fundação Nacional de Saúde (FUNASA). **Resultados:** Durante o período considerado, ocorreram 40309 internações por Neoplasia Gástrica Maligna na região Nordeste. A maioria ocorreu na faixa etária de 50 – 79 anos correspondendo a 69,38% dos casos. Em relação à evolução temporal há um aumento significativo de 103,57% nos anos analisados (2009-2017). O estado mais incidente foi Bahia (22,3%), seguido de Pernambuco (21,8%) e Ceará (16,7%). A ocorrência por gênero predomina entre homens (24829 casos), sendo quase o dobro do que em mulheres (15480 casos). A taxa de mortalidade permaneceu constante ao longo desse tempo numa média de 16,18% de óbitos. **Conclusão:** O pico de incidência se dá em sua maioria em homens, por volta dos 60 anos. No Brasil, esses tumores aparecem em terceiro lugar na incidência entre homens e em quinto, entre as mulheres. E, por ser entre os mais malignos, este câncer confere alta mortalidade. Está claro que fatores genéticos desempenham um papel importante no câncer gástrico. Por exemplo, o grupo sanguíneo A está associado a maior incidência de câncer gástrico mesmo em regiões não endêmicas. Um aumento de três vezes no câncer gástrico tem sido reportado entre parentes de primeiro grau de portadores dessa doença. O estudo da genética e suas correlações com os fatores ambientais precisam ser conhecidos para que sejam estabelecidas estratégias de detecção e melhor tratamento da doença.

Palavras – chave: (neoplasia gástrica; fatores genéticos; incidência)

ÁREA DE INTERESSE: Genética e Evolução Humana

## **POLIMORFISMOS GENÉTICOS ASSOCIADOS À TOXOPLASMOSE OCULAR**

Santin, L. V.<sup>1</sup>, Moreira, S. T.<sup>2</sup>

1. Universidade Tecnológica Federal do Paraná – Campus Santa Helena, Paraná, Brasil.
2. Laboratório de Genética Molecular Humana, Universidade Federal de Tecnologia do Paraná, UTFPR, Santa Helena, Paraná, Brasil; euluan@live.com

**Introdução:** A toxoplasmose é uma doença infecciosa causada pelo protozoário *Toxoplasma gondii*, encontrado nas fezes de felinos e em alimentos contaminados. Esse parasita pode causar uma infecção que afeta vários órgãos do corpo humano, como cérebro, músculos e coração, além de provocar problemas oculares. No caso da toxoplasmose ocular, a doença se desenvolve principalmente como uma uveíte infecciosa, que pode levar à formação de cicatrizes e comprometer a visão de forma permanente. Alguns estudos recentes demonstraram variantes polimórficas associadas a toxoplasmose ocular. **Revisão:** Por meio de pesquisa no banco de dados PubMed, foi realizado um levantamento bibliográfico sobre estudos de associação entre variantes polimórficas e toxoplasmose ocular. Em uma população brasileira, ao serem estudados tag-SNPs no gene *NOD2*, foi observado o genótipo CC para o polimorfismo rs3135499 associado com proteção contra o desenvolvimento de toxoplasmose ocular. A associação observada pode ser devido a um forte desequilíbrio de ligação entre rs3135499 e a verdadeira variante causal, presente no gene *NOD2*. Em outro estudo de associação envolvendo o gene *APEX1*, foi observado que indivíduos homocigotos (GG) para o polimorfismo rs1130409 apresentam maior suscetibilidade o desenvolvimento de toxoplasmose ocular do que indivíduos heterocigotos. Ao testar a hipótese de que os polimorfismos *CCR5/CCR5Δ32* e *CCR5*<sup>-59029</sup> pudessem estar associados ao desenvolvimento de danos oculares devido à toxoplasmose, chegando à conclusão que indivíduos com o genótipo *CCR5/CCR5* simultaneamente com os genótipos *CCR5*<sup>-59029</sup>/AA ou AG apresentaram maior risco de desenvolver danos, o que pode estar associado a uma forte e persistente resposta

inflamatória no tecido ocular. Alguns estudos analisaram a presença de *IL10*<sup>-1082</sup>/GA e *IL-6*<sup>-174</sup>/GC que demonstrou a relação com a ocorrência do retinocoroidite toxoplásmica. Esta ligação entre retinocoroidite toxoplásmica e um genótipo associado a uma produção intermediária ou menor de IL-10 ou IL-6 fornece evidências de que anormalidades no controle genético de níveis de citocinas podem ser relevantes para influenciar a resposta imune na doença. Em outro estudo, a recorrência de toxoplasmose ocular foi associada com o polimorfismo da *IL-1A*<sup>-889</sup>/CT, que está relacionado com um aumento na expressão de IL-1A. **Conclusão:** Os resultados obtidos através da revisão demonstram que variantes polimórficas estão associadas a toxoplasmose ocular. Diante do estabelecimento da medicina personalizada, variantes polimórficas genéticas associadas a toxoplasmose ocular poderão se tornar uma ferramenta útil para auxiliar na conduta clínica do médico, pois fornecem informações individuais sobre o risco de desenvolvimento da doença, permitindo a adoção de comportamentos profiláticos e, conseqüentemente, a sobrevivência do indivíduo.

Palavras – chave: Polimorfismos genéticos; Toxoplasmose ocular; Estudo de associação.

ÁREA DE INTERESSE: Genética, Evolução e Melhoramento Vegetal e Microrganismos

**Utilização de bactérias lácticas como veículo de entrega de plasmídeos vacinais/terapêuticos codificando os domínios proteicos Aba-B e Aba-F de *Ascaris lumbricoides* com potencial aplicação na área de vacinologia**

Sara Ferreira Pires <sup>1</sup>, Luis Claudio Lima de Jesus <sup>2</sup>, Nina Dias Coelho-Rocha <sup>2</sup>,  
Viviane Lima Batista <sup>2,3</sup>, Mariana Martins Drumond <sup>2,4</sup>, Pamela Mancha-Agresti<sup>2</sup> e  
Vasco Azevedo <sup>2</sup>.

1. Departamento de Bioquímica e Biologia Molecular, Universidade Federal do Ceará (DBBM/UFC), 60440-900, Fortaleza, Brasil.
2. Instituto de Ciências Biológicas, Universidade Federal de Minas Gerais (ICB/UFMG), 31270-901, Belo Horizonte, Brasil.
3. Kroton Educacional, Faculdade Pitágoras, 30130-140, Contagem, Brasil.
4. Centro Federal de Educação Tecnológica de Minas Gerais, Coordenação de Ciências (CEFET/MG), 30421-169, Belo Horizonte, Brasil.

E-mail: [sarapires.ufc@gmail.com](mailto:sarapires.ufc@gmail.com)

A elucidação de mecanismos de imunização baseados na aplicação de vacinas vivas atenuadas ou mortas permitiu que a Microbiologia e a Genética de Microrganismos progressivamente contribuíssem para o controle e tratamento de processos pró-tumorais, alergênicos, infecciosos ou autoimunes. Dentre as atuais formulações, as vacinas de DNA representam uma boa alternativa para a apresentação de moléculas antigênicas ao sistema imune, uma vez que consistem na administração de plasmídeos contendo cassetes de expressão eucarióticos responsáveis pela codificação de marcadores proteicos de antígenos específicos capazes de induzir resposta imune tanto a nível celular quanto humoral. O uso de microrganismos bem caracterizados, como as bactérias lácticas, mais especificamente *Lactococcus lactis*, visa contornar o risco inerente aos sistemas vacinais atenuados de retorno ao seu estado patogênico, possibilitando a geração de respostas *in*

*vivo* mais específicas através de um método seguro de imunização. Nesse contexto, nosso grupo de pesquisa desenvolveu o plasmídeo vacinal *pExu*, carregado por *L. lactis*, cuja funcionalidade foi confirmada em modelos *in vivo* e *in vitro*. Assim, o objetivo deste trabalho foi a construção de dois plasmídeos vacinais *pExu* codificando os domínios de proteína Aba-B e Aba-F de *Ascaris lumbricoides*. As construções *pExu:AbaB* e *pExu:AbaF* foram confirmadas por PCR, digestão enzimática e sequenciamento. Posteriormente, linhagens de *L. lactis* retrocompetentes foram transformadas com os referidos plasmídeos, gerando as linhagens recombinantes. Os resultados preliminares indicam que este é um vetor com potencial de entrega de antígeno eficiente, porém experimentos de expressão dos peptídeos Aba, bem como ensaios de imunização em modelos murinos, encontram-se em perspectiva para confirmação. O trabalho se coloca como um estudo referente à utilização de bactérias lácticas recombinantes como veículos carreadores de vacinas gênicas seguras e econômicas.

**Palavras-chave:** vacinas de DNA; bactérias lácticas; clonagem e expressão gênica.

**Financiamento:** CAPES, CNPq, FAPEMIG.

ÁREA DE INTERESSE: Genética, Evolução e Melhoramento Vegetal e Microorganismos

### **Validação do marcador Scar 64 ligado à apomixia em *Urochloa humidicola***

Melissa Alves Farias<sup>1</sup>, Lucimara Chiari<sup>1</sup>, Mariane de Mendonça Vilela<sup>1</sup>, Cacilda Borges do Valle<sup>1</sup>.

1. Laboratório de Biotecnologia Vegetal – Embrapa Gado de Corte, MS.  
[melissafarias95alves@gmail.com](mailto:melissafarias95alves@gmail.com).

*Urochloa humidicola* (syn. *Brachiaria humidicola*) é uma das principais espécies forrageiras utilizadas na alimentação bovina e caracteriza-se pela capacidade de ocupar solos com alta humidade e baixa fertilidade, por apresentar tolerância às cigarrinhas das pastagens e agregar produtividade e valor nutritivo. *Urochloa decumbens* é apomítica, ou seja, apresenta reprodução clonal por sementes, característica de interesse econômico, pois fixa o genótipo e garante homogeneidade às pastagens. Entretanto, apresenta ecotipos sexuais, possibilitando o cruzamento genético. Determinar o modo reprodutivo é um gargalo no desenvolvimento de cultivares, pois, a elucidação por avaliação morfológica de ovários é trabalhosa e tardia, após florescimento da planta. O objetivo deste trabalho foi validar um marcador molecular denominado SCAR 64 ligado à apomixia em *U. humidicola* e verificar sua transferibilidade para outras espécies do gênero. Foram utilizados 10 híbridos apomíticos e 10 sexuais oriundos do cruzamento entre a cultivar BRS Tupi e um acesso sexual do germoplasma da Embrapa Gado de Corte, denominado H31. As PCRs foram realizadas utilizando 30 ng de DNA, 1X Standard Taq Reaction Buffer (Invitrogen), 200 µM de dNTP, 0,2 µM de cada primer, 1,0 U de Taq polimerase (Invitrogen). A termociclagem iniciou com uma etapa de desnaturação a 94°C por 1 minuto, seguida de 30 ciclos de desnaturação a 94°C durante 1 minuto, anelamento a 65°C por 1 minuto e extensão a 72°C por 1 minuto, finalizando com uma extensão final a 72°C por 15 minutos. O resultado das amplificações foi verificado em gel de agarose 1,5% corado com GelRed®. A transferibilidade do marcador

foi avaliada utilizando genótipos apomíticos e sexuais de *U. brizantha* (cv. Paiaguás, cv. Piatã, cv. Marandu, B140, B105, BS09, BS15), *U. decumbens* (cv. Basilisk, D16, D24, D24/2, D24/27, D24/45), *U. ruziziensis* (R030, R038, R041, R044, R046, R047, R050) e híbridos apomíticos (cv. Ipyorã, cv. Mulato, 336T1, 336T2). Nos 20 híbridos de *U. humidicola* observou-se a presença do marcador SCAR 64 nos 10 híbridos apomíticos e em um híbrido sexual, indicando baixa ocorrência de segregação entre o SCAR 64 e o locus da apomixia. Já no teste de transferibilidade, não houve amplificação em nenhum genótipo ou híbrido, evidenciando a especificidade do SCAR 64 para a espécie *U. humidicola*. Estes resultados comprovam o potencial do SCAR 64 para determinação do modo de reprodução nos programas de melhoramento de *U. humidicola*.

Financiamento: Embrapa e Unipasto.