

22^o Encontro de
Iniciação Científica
da UENF14^o Circuito de
Iniciação Científica
do IFFluminense10^a Jornada de
Iniciação Científica
da UFF

IX

Congresso
Fluminense de
Iniciação Científica e
Tecnológica

II

Congresso
Fluminense de
Pós-Graduação17^a Mostra de
Pós-Graduação
da UENF2^a Mostra de
Pós-Graduação
do IFFluminense2^a Mostra de
Pós-Graduação
da UFF

Ciência, tecnologia e inovação no Brasil: desafios e transformações

Epimutação multilocus em tecnologia de reprodução assistida: revisão comparativa entre humanos e bovinos

Paula Magnelli Mangiavacchi, Priscila de Sousa Ferreira, Mariana da Silva Mendonça, Álvaro Fabrício Lopes Rios e Maria Clara Caldas Bussiere

O *imprinting* genômico é um mecanismo de regulação gênica caracterizado pela expressão monoalélica parental específica, por meio da adição de marcas epigenéticas em regiões diferencialmente metiladas (DMRs). A utilização de tecnologias da reprodução, como a transferência nuclear de célula somática (SCNT), estão relacionadas à ocorrência de perda de *imprinting* (LOI) nas DMRs de diferentes *loci*. LOI em genes como *H19*, *IGF2*, *KCNQ10T1* e *MEST* já foi detectada em indivíduos gerados por essas tecnologias, como por exemplo a FIV (em humanos) e a SCNT (em bovinos). Estudos em humanos identificaram essas alterações epigenéticas em múltiplos *loci*, caracterizando-as como falhas de metilação multilocus (MLMD). A MLMD foi identificada em síndromes, como a Beckwith-Wiedemann (BWS) em humanos, e a *Large Offspring Syndrome* (LOS), em bovinos. A LOS tem sido utilizada como modelo comparativo da síndrome BWS por apresentarem características fenotípicas similares. Os objetivos do trabalho foi realizar uma revisão bibliográfica de artigos com estudos de MLMD na BWS e na LOS e analisar quais genes estão sendo mais afetados em ambas. As características genômicas de cada gene foram analisadas utilizando bancos de dados públicos (UCSC). Foram avaliados: a ocorrência de LOM (perda de *imprinting*) e GOM (ganho de *imprinting*), níveis de conservação entre as espécies, sítios de transcrição nas DMRs e modificações de histonas; assim como identificar novos sítios para análise nesses *loci* em bovinos. Após a revisão, encontramos 7 artigos sobre MLMD na síndrome BWS, e 1 artigo de BWS e LOS. Em todos esses estudos foram analisados no mínimo 6 *loci*, com alterações de metilação e/ou expressão, confirmando a ocorrência da MLMD. Nos 7 artigos, 68% dos indivíduos com BWS apresentaram LOM, o mesmo ocorreu com a LOS, onde 40% dos 10 genes analisados por Chen et al, 2015, apresentaram LOM. Foram analisados 25 genes de *imprinting* genômico, sendo 76% expressos paternalmente (19 genes) e 20% maternalmente (5 genes). Com base nas análises, foi observado que na MLMD há mais perdas do que ganhos de *imprinting*. Da mesma forma que a BWS, supõe-se que a LOS é um síndrome que apresenta MLMD. A presente revisão foi feita como requisito teórico para a atual tese de doutorado desenvolvida.

Palavras-chave: Multilocus, Beckwith Wiedemann, Large Offspring Syndrome

Instituição de fomento: FAPERJ, UENF