



Análise da expressão diferencial de lncRNAs intergênicos no Transtorno do Espectro Autista utilizando dados de RNA-seq derivados de bancos de dados públicos.

Daniele Gomes dos Santos, Mariana da Silva Mendonça, Paula Magnelli Mangiavacchi, Álvaro Fabrício Lopes Rios.

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é um distúrbio do desenvolvimento neurológico que se caracteriza por déficits persistentes na comunicação social, interesses restritos e comportamentos estereotipados e repetitivos. Entre os vários genes associados ao TEA, os RNAs longos não codificadores de proteínas (lncRNAs) tem emergido como uma nova classe de candidatos a etiologia do TEA. O presente estudo teve como finalidade avaliar lncRNAs diferencialmente expressos (DE lncRNAs) previamente identificados por nosso grupo, em pacientes com TEA identificados de transcriptomas depositados em bancos de dados públicos derivados de amostras post-mortem de cérebros humanos. Os DE lncRNAs foram caracterizados quanto a sobreposição com *enhancers*, *enhancers* transcritos (ativos), HAR (*Human Accelerated Regions*) e a sobreposição desses RNAs com picos de modificação de histonas H3K4me1 e H3K27ac, as quais estão associadas a elementos regulatórios como *enhancers*. Para identificação de lncRNAs diferencialmente expressos em TEA foi utilizado um pipeline interno de avaliação de expressão gênica diferencial associada ao software SeqMonk v. 1.45.0. Os lncRNAs identificados como diferencialmente expressos foram classificados quanto sua posição utilizando dados do LNCipedia version 5.2 e mapeados contra coordenadas genômicas de *loci* associados ao TEA oriundos do banco de dados SFARI (Simons Foundation Autism Research Initiative) Os lncRNAs com expressão diferencial foram caracterizados quanto sua posição no genoma humano utilizando a ferramenta *Data Integrator* (UCSC - Genome Browser). Foram encontrados 115 lncRNA diferencialmente expressos, dentre os quais, 84 estão ao menos parcialmente sobrepostos com *enhancers* do genoma humano e 53 estão associados a marcas epigenéticas H3K4me1 e/ou H3K27ac. Foram encontrados apenas 3 lncRNAs cujos loci estão associados a uma HAR. Nossos dados revelam um cenário de lncRNA ainda a ser explorado em regiões já associadas a etiologia da TEA. Dos elementos encontrados 33 possuem pelo menos uma das duas marcas (H3K4me1/H3K27ac), o que sugere que esses sejam ativos nos tecidos cerebrais analisados.

Palavras-chave: TEA, lncRNA, RNA-seq.

Instituição de fomento: UENF.