



Análise da expressão diferencial de lncRNAs no cromossomo X no Transtorno do Espectro Autista.

Daniele Gomes 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. O TEA se apresenta de forma diferente entre os sexos, com proporção homem/mulher de 3:1. Entre os vários genes associados ao TEA, os RNAs longos não codificadores de proteínas (lncRNAs) têm emergido como uma nova classe de candidatos a etiologia do TEA. Devido a essa diferença de proporção do TEA em relação aos indivíduos do sexo feminino e masculino, o presente estudo teve como finalidade avaliar lncRNAs diferencialmente expressos (DE-lncRNAs) no cromossomo X de pacientes com TEA identificados de transcriptomas depositados em bancos de dados públicos derivados de amostras *post-mortem* de cérebros humanos. Para identificação de lncRNAs diferencialmente expressos em TEA foi utilizado um pipeline interno de avaliação de expressão gênica diferencial associada ao software SeqMonk v. 1.47.0. Os lncRNAs identificados como diferencialmente expressos foram classificados quanto sua posição no cromossomo X utilizando dados do UCSC *genome browser* e banco de dados SFARI (*Simons Foundation Autism Research Initiative*). Foram encontrados 17 lncRNA diferencialmente expressos (DE-lncRNAs) no cromossomo X, de indivíduos do sexo masculino (sendo 2 bidirecionais, 3 *antisense*, 1 intrônico e 11 intergênicos) e 2 DE lncRNAs em indivíduos do sexo feminino (ambos intergênicos), quando comparados às amostras de pacientes com autismo e controle. Entre os resultados encontrados, foi observada a sobreposição de lncRNAs com um gene cuja presença de mutações foi observada em indivíduos com autismo. Além da relação entre DE-lncRNAs ser totalmente diferente quando comparados indivíduos do sexo feminino e masculino, as análises mostraram não haver DE-lncRNAs comuns entre os gêneros. Esse resultado sugere que os DE-lncRNAs encontrados provavelmente possam estar relacionados a redes gênicas diferentes em ambos os sexos, ocasionando respostas diferentes. Essas diferenças podem estar relacionadas a mecanismos envolvidos nas diferenças de ocorrência da TEA entre os sexos.

Instituição do Programa de IC, IT ou PG: UENF
Fomento da bolsa (quando aplicável): UENF-FAPERJ