

**XU** Congresso  
Fluminense  
de Iniciação  
Científica e Tecnológica

**28<sup>o</sup>**

Encontro de  
Iniciação  
Científica  
da UENF

**20<sup>o</sup>**

Circuito de  
Iniciação  
Científica do  
IFFluminense

**16<sup>a</sup>**

Jornada de  
Iniciação  
Científica  
da UFF



**U III** Congresso  
Fluminense de  
Pós-Graduação

**23<sup>a</sup>**

Mostra de  
Pós-Graduação  
da UENF

**8<sup>a</sup>**

Mostra de  
Pós-Graduação  
do IFFluminense

**8<sup>a</sup>**

Mostra de  
Pós-Graduação  
da UFF

## Expressão Gênica Diferencial Associada ao Gênero em Nefroblastoma

*João Pedro Vieira Rangel, Enrique Medina-Acosta*

O tumor de Wilms é um dos tipos mais comuns de câncer renal em crianças, representando 6% de todos os cânceres nessa faixa etária. Mutações hereditárias e espontâneas estão associadas ao tumor de Wilms. As síndromes de Wilms, aniridia, anomalias genitúrinárias e deficiência intelectual (WAGR) e Beckwith-Wiedemann também são fatores de risco. O tumor de Wilms tem uma incidência ligeiramente maior em meninas do que em meninos (1,2:1). Dos 132 tumores de Wilms no repositório do Atlas do Genoma do Câncer, apenas 45 possuem informações de gênero. O objetivo deste estudo foi estimar o gênero de amostras sem informação, usando como fator preditivo a expressão gênica diferencial média dos genes do cromossomo Y estimada em amostras com gênero relatado. A lista dos genes localizados no cromossomo Y foi obtida por programação em R, extraindo as informações do banco de dados Ensembl usando o pacote *biomaRt* e a função *unique* para remover símbolos duplicados. Os dados de expressão gênica foram obtidos usando a plataforma de banco de dados UCSCXena para amostras do Programa de Pesquisa Terapeuticamente Aplicável para Gerar Tratamentos Eficazes (TARGET). As amostras sem informações de gênero ( $n = 87$ ) foram mantidas para análise posterior. As amostras restantes ( $n = 45$ ; 27 amostras femininas e 18 amostras masculinas) foram pré-processadas no R para calcular a expressão média de cada gene com base na variável de gênero. Os dados de expressão foram transformados  $[\log_2 + 0,0001]$ . A expressão diferencial foi estimada subtraindo os valores de expressão para cada gene, usando uma abordagem heurística com uma diferença de limiar 10 vezes maior nas amostras masculinas do que nas amostras femininas. Para validar a atribuição de gênero, usamos a expressão diferencial dos genes *XIST* e *TSIX*, localizados no cromossomo X, cuja expressão diferencial mostrou uma concordância  $>96,3\%$  (43/45) com a designação de gênero relatada. O conjunto de símbolos específicos do Y consistiu em 431 genes, dos quais 100 foram diferencialmente expressos entre homens e mulheres acima do limiar investigativo, constituindo assim uma assinatura exploratória. A expressão desta assinatura correlacionou-se em 100% com as informações de gênero, usando a expressão diferencial dos genes *XIST* e *TSIX* como validação. Para amostras sem informações de gênero, 87 genes foram diferencialmente expressos acima do limiar investigativo, com atribuição de gênero em concordância com a designação estimada pela expressão de *XIST* e *TSIX* em 98,85% das amostras, sendo masculinas ( $n = 40$ ) e femininas ( $n = 47$ ). O estudo estimou com sucesso o gênero de amostras de tumor de Wilms sem informações de gênero usando genes do cromossomo Y.

**Palavras-chaves:** Câncer renal, expressão gênica, genes cromossomo Y, Tumor de Wilms

*Instituição do Programa de IC, IT ou PG: UENF*

*Eixo temático: 1.1 UENF - Ciências Biológicas (CBB): 2. Biociências*

*Fomento da bolsa (quando aplicável): PiBIC-CNPq*

ORGANIZAÇÃO E REALIZAÇÃO:



APOIO:



**XU** Congresso  
Fluminense  
de Iniciação  
Científica e Tecnológica

**28<sup>o</sup>**

Encontro de  
Iniciação  
Científica  
da UENF

**20<sup>o</sup>**

Circuito de  
Iniciação  
Científica do  
IFFluminense

**16<sup>a</sup>**

Jornada de  
Iniciação  
Científica  
da UFF



**U III** Congresso  
Fluminense de  
Pós-Graduação

**23<sup>a</sup>**

Mostra de  
Pós-Graduação  
da UENF

**8<sup>a</sup>**

Mostra de  
Pós-Graduação  
do IFFluminense

**8<sup>a</sup>**

Mostra de  
Pós-Graduação  
da UFF

## Gender-Associated Differential Gene Expression in Wilms Tumor

*João Pedro Vieira Rangel, Enrique Medina-Acosta*

Wilms tumor is one of the most common types of kidney cancer in children, accounting for about 6% of all cancers in this age group. Inherited and spontaneous mutations are associated with Wilms tumor. The Wilms tumor, aniridia, genitourinary anomalies, and intellectual disability (WAGR) and Beckwith-Wiedemann syndromes are also risk factors. Wilms tumor has a slightly higher incidence in girls than in boys, approximately 1.2:1. Of the 132 Wilms tumor samples in the Cancer Genome Atlas repository, only 45 have gender information (male or female). The aim of this study was to estimate the gender of samples with incomplete gender information, using the average differential gene expression of the Y chromosome genes determined in samples with reported gender as a prediction factor. The gene symbol list located on the Y chromosome was obtained through programming in R, extracting the information from the Ensembl database using the *biomaRt* package and the *unique* function to remove duplicate symbols. Gene expression data were obtained using the UCSCXena database platform for the Therapeutically Applicable Research to Generate Effective Treatments (TARGET) Program. Samples without gender information ( $n = 87$ ) were kept for further analysis. The remaining samples ( $n = 45$ ; 27 female samples and 18 male samples) were pre-processed in RStudio to calculate the mean expression of each gene based on the gender variable. Expression data were transformed  $[\log_2 + 0.0001]$ . Differential expression was estimated by subtracting the expression values for each gene, using a heuristic approach with a threshold difference of 10 times higher in male samples than in female samples. To validate gender assignment, we used the differential expression of *XIST* and *TSIX* genes, located on the X chromosome, whose differential expression showed >96.3% concordance (43/45) with the reported gender designation. The set of Y-specific symbols consisted of 431 genes, of which 100 were differentially expressed between male and female above the investigative threshold, thus constituting an exploratory signature. The expression of this signature correlated 100% with the gender information, using the differential expression of *XIST* and *TSIX* genes as validation. For samples without gender information, 87 genes were differentially expressed above the investigative threshold, with gender assignment in agreement with the estimated designation by *XIST* and *TSIX* expression in 98.85% of the samples, being male ( $n = 40$ ) and female ( $n = 47$ ). The study successfully estimated the gender of Wilms tumor samples with no gender information using Y chromosome genes.

**Keywords:** Gene expression, renal cancer, Wilms tumor, Y chromosome genes.

*Instituição do Programa de IC, IT ou PG: UENF*

*Eixo temático: 1.1 UENF - Ciências Biológicas (CBB); 2. Biociências*

*Fomento da bolsa (quando aplicável): PiBIC-CNPq*

ORGANIZAÇÃO E REALIZAÇÃO:



APOIO:

