



## REPOSITÓRIO DE DADOS COMPUTACIONAIS RELATIVOS A GENES LOCALIZADOS NO CROMOSSOMO 21 SUJEITOS OU PREDITOS A EXPRESSÃO MONOALÉLICA ESTOCÁSTICA

Ronaldo da Silva Francisco Junior, Antônio Francisco Alves da Silva, Enrique Medina-Acosta.

Laboratório de Biotecnologia, Centro de Biociência e Biotecnologia,  
Universidade Estadual do Norte Fluminense Darcy Ribeiro.  
Núcleo de Diagnóstico e Investigação Molecular, Hospital Escola Álvaro Alvim.  
E-mail: [ronaldosfjunior@gmail.com](mailto:ronaldosfjunior@gmail.com)

Estudos de genômica ampla em humanos demonstraram que cerca de 8% dos genes localizados em autossomos estão sujeitos a expressão monoalélica estocástica, não imprintada, em contraste com a expressão bialélica da maioria dos genes. A expressão monoalélica resulta em grande diversidade fenotípica. Ainda não se sabe se os níveis de expressão dos genes sujeitos à expressão monoalélica estocástica são comparáveis aos níveis dos genes expressos bialelicamente. Também não se sabe se há compensação desses níveis em indivíduos dissômicos. A não compensação desses níveis impactaria em maior variabilidade fenotípica. Tal variabilidade deve ser maior em indivíduos trissômicos (exemplo, trissomia 21 - síndrome de Down) do que em dissômicos. Este estudo teve como objetivo a criação de um repositório de dados computacionais relativos a genes localizados no cromossomo 21 sujeitos ou preditos a expressão monoalélica estocástica, com a identificação de polimorfismos genéticos e de regiões reguladoras susceptíveis a metilação. A metodologia compreendeu o levantamento de genes localizados no cromossomo 21, sujeitos ou preditos a expressão monoalélica, a partir de bancos de dados de RNAseq e metiloma; identificação e análise das regiões promotoras em relação aos sítios de iniciação da transcrição, ilhas CpG, metilação nas regiões promotoras; assinaturas de expressão por modificações de histonas, desenho de ensaios da PCR para determinação dos estados de metilação e os perfis de expressão alélica transcricional dos genes alvos explorando polimorfismos de nucleotídeo simples (SNP). O banco de dados consiste de vinte genes alvo (*APP*, *ADARB1*, *DSCAM*, *PDE9A*, *TMPRSS3*, *TRPM2*, *HLCS*, *DSCR3*, *TSPEAR*, *SLC19A1*, *KRTAP6-2*, *OLIG2*, *SIM2*, *WRB*, *IGSF5*, *POFUT2*, *COL6A1*, *MCM3AP*, *DIP2A*, *S100B*). Os primers para DNA genômico variam entre 105 a 162bp. Os primers para cDNA variam de 100 a 235bp. O repositório representa um importante arsenal de dados base para estudos posteriores na área de genética e epigenética.

**Palavras-chaves:** Banco de dados, Expressão monoalélica, Imprinting genômico.

**Instituições de fomento:** CNPq, FAPERJ, HEAA-NUDIM, UENF.