

processo foi manualmente curado. Neste trabalho sintetizamos e organizamos o conhecimento de 22 artigos científicos depositados no PubMed em uma via biológica, destacando os genes, biointerações e processos relevantes para a doença. Através desta via foi possível identificar os processos mais relevantes que ocorrem de forma integrada no SE. A quimera oncogênica EWS/FLI1 é central dentro da via e regula os diversos processos alterados no SE, como autofagia, apoptose, sobrevivência e proliferação celular. Os genes MYC, EZH2 e SYK são regulados por EWS/FLI1 e desencadeiam a proliferação e sobrevivência celular no Ewing ao ativar as vias de ERK e AKT. A hipóxia se mostrou um importante fenômeno na regulação do SE, uma vez que regula a expressão do EWS/FLI1 através do gene HIF1A. A quimera EWS/FLI1 interage diretamente e indiretamente com o gene SIRT1 que por sua vez, desempenha um papel central na regulação da autofagia. O gene BNIP3 é regulado pela quimera oncogênica e também pelo HIF1A, e está envolvido diretamente com a autofagia. Este trabalho contribuiu para a compreensão da biologia do SE.

2397

AVALIAÇÃO DA EXPRESSÃO BASAL DE GENES RELACIONADOS AO DESENVOLVIMENTO DE MEMBROS

CATEGORIA DO TRABALHO: PESQUISA

Karina Maria Wermann, Sophia Martins Simon de Matos, Lucas Rosa Fraga, Thayne Woycinck Kowalski
UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL
HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

O desenvolvimento dos membros nos animais vertebrados é complexo, inicia a partir de um aglomerado de células mesodérmicas recobertas por ectoderma superficial em locais específicos que darão origem ao que chamamos de broto do membro. À medida que o embrião se desenvolve, as células desse broto passam por três fases: iniciação, identidade e posicionamento. Durante o desenvolvimento dos membros, vias de sinalização determinam a padronização deste órgão, que se organiza em eixos de diferenciação. Muito do que se conhece sobre as fases do desenvolvimento de membros e das vias moleculares advém de estudos com animais modelos (camundongo e galinha). Dessa forma, para compreender melhor as semelhanças e diferenças entre as vias moleculares conhecidas, objetivamos avaliar e comparar a expressão de genes relacionados ao desenvolvimento de membros em humanos, galinha e camundongos. Inicialmente, realizamos uma ampla revisão, onde selecionamos artigos encontrados na plataforma Pubmed, sobre desenvolvimento de membros e separamos os genes de acordo com a etapa que estes eram referenciados no texto, além disso utilizamos transcriptomas publicamente disponíveis no banco de dados GEO, onde foi possível avaliar a expressão basal de genes de desenvolvimento de membros durante estágios-chave em *Mus musculus*, *Gallus gallus* e *Homo sapiens*. Os RNA-seqs foram processados a partir dos dados brutos, utilizando-se o servidor Galaxy. Com a revisão de literatura realizada foi possível identificar, em brotos de membros de *Homo sapiens*, 32 genes responsáveis pela iniciação, identidade e posicionamento, 25 genes responsáveis pela padronização anteroposterior e 46 genes pelo crescimento de membro e padronização próximo-distal que são compatíveis aos intervalos 14 a 18 do estágio Carnegie. Com as análises de expressão, foi possível observar padrões de expressão de genes diferentes em membros superiores e inferiores, como por exemplo o TBX5, que realmente se demonstrou expresso nos brotos de membros superiores e não nos inferiores. Além disso, podemos notar genes que se ativam ao longo do desenvolvimento em diferentes estágios do Carnegie, tais como FGFR3, GLI3 e WNT5A. As próximas etapas do estudo incluem a avaliação desses mesmos genes em transcriptomas de *Mus musculus* e *Gallus gallus*. A compreensão desses padrões de expressão pode auxiliar na elucidação das funções desses genes no desenvolvimento bem como melhor compreensão de anomalias congênitas de membros observadas em humanos.

2406

SÃO OS GENES DE DESENVOLVIMENTO DE MEMBROS OS RESPONSÁVEIS PELAS ANOMALIAS DE MEMBROS? UMA ANÁLISE DE BANCOS DE DADOS GENÔMICOS

CATEGORIA DO TRABALHO: PESQUISA

Sophia Martins Simon de Matos, Karina Maria Wermann, Thayne Woycinck Kowalski, Lucas Rosa Fraga
UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL
HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE