# Identificação e Análise Genética de Potenciais Genes Modificadores Envolvidos na Variabilidade Fenotípica em uma Família com Aniridia Congênita

Gabriela Elis Wachholz[1,2]; Lavínia Schüler-Faccini[1,2,3,4].

[1] Laboratório de Genética Médica e Evolução, Departamento de Genética, Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS); [2] Instituto Nacional de Genética Médica Populacional; [3] Programa de Pós-Graduação em Genética e Biologia Molecular, Departamento de Genética, Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS); [4] Serviço de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre.

## 1. Introdução

Aniridia congênita é um distúrbio genético caracterizado por uma grande variabilidade de hipoplasia da íris. Nosso grupo recentemente avaliou uma família com aniridia congênita e identificou como fator causal uma mutação no gene de desenvolvimento *PAX6*.

Apesar de todos os membros dessa família que apresentam aniridia possuírem a mesma mutação nesse gene, existe uma variabilidade fenotípica em relação a essa condição bem como a de outras anormalidades oculares associadas tais como catarata.

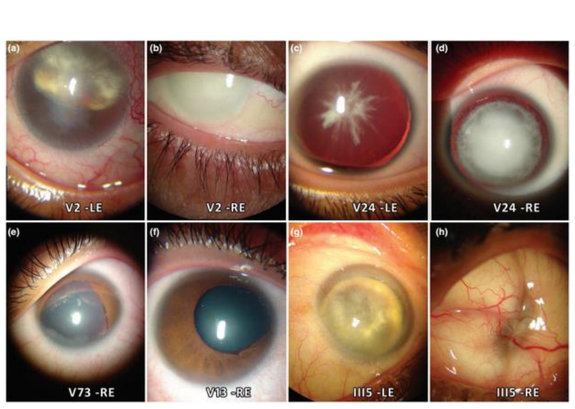


**Figura 1**.Variabilidade fenotípica em indivíduos com a mesma mutação em *PAX6*. *Fernandes-Lima et al.,2014.*

## 2. Objetivo

Identificar e avaliar potenciais genes modificadores que possam explicar a variabilidade fenotípica no sistema visual dessa família.

## 3. Métodos

Para identificação dos potenciais genes modificadores nós realizamos uma busca na literatura combinada com análises *in silico* e bancos de dados genéticos.

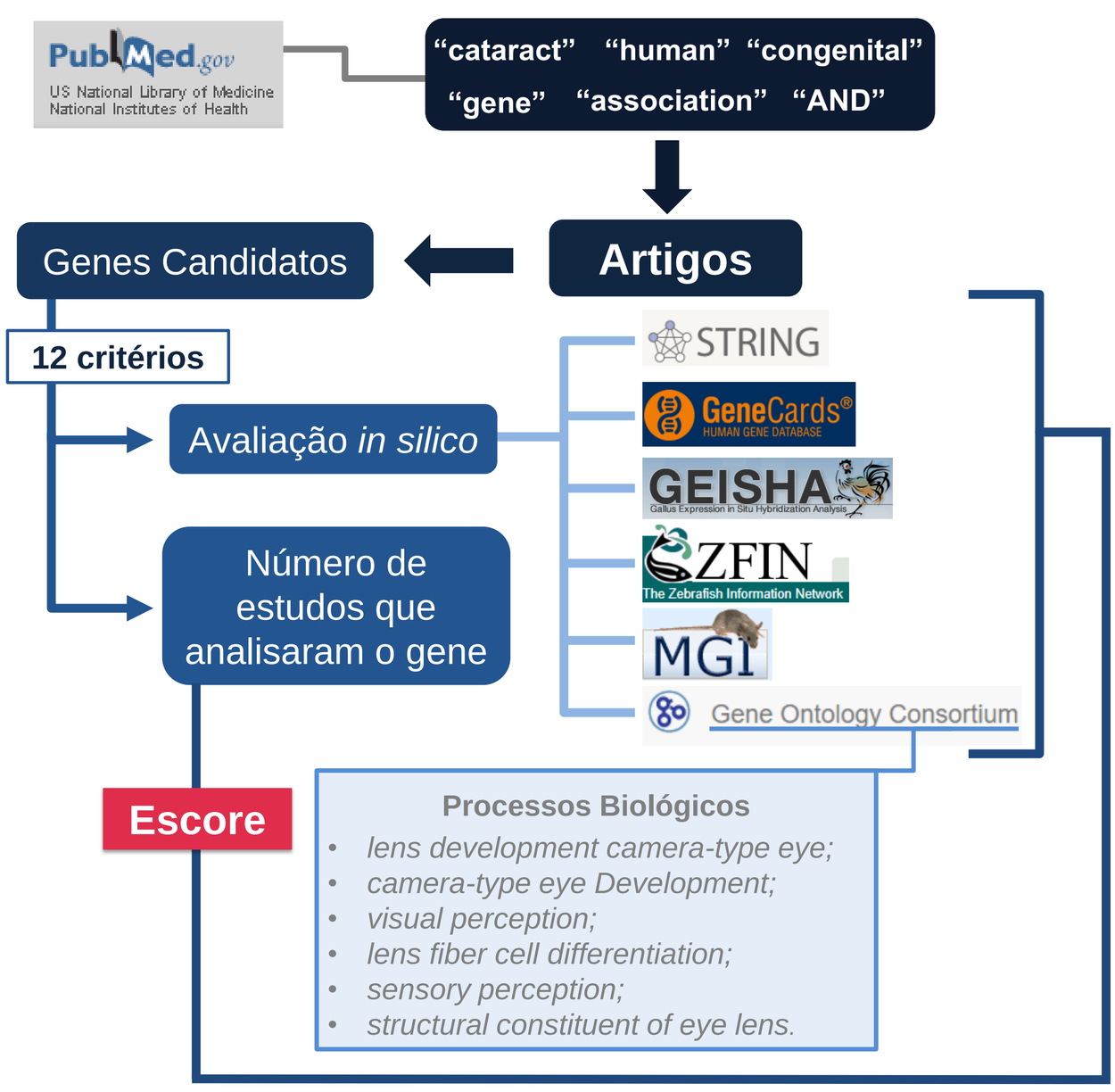


**Figura 2**. Fluxograma esquemático da metodologia utilizada para a seleção dos genes.

## 4. Resultados

A busca na literatura resultou em 93 artigos, dos quais, resultaram em **35 genes iniciais.** Desses, a partir da avaliação inicial quanto suas funções pelo banco de dados *GeneCards* **14** foram considerados candidatos. Ao final, **três genes** tiveram maior escore e, dessa forma, foram selecionados como possíveis modificadores.

**Figura 3**.Genes candidatos finais, suas respectivas funções e escores.

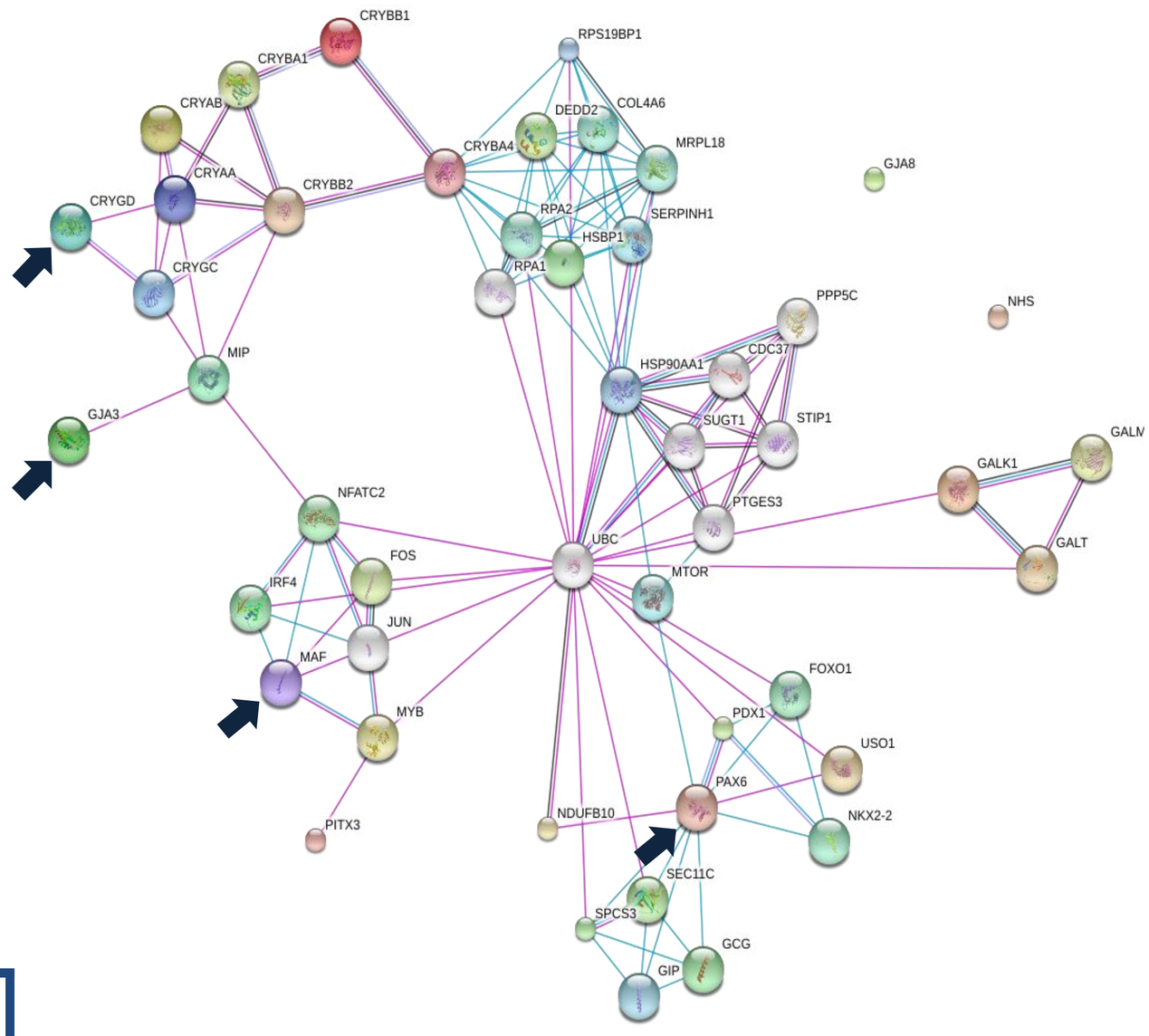


**Figura 4**. *Network* mostrando as interações das proteínas GJA8, MAF e CRYGD na rede da PAX6.

## 5. Perspectivas

Análises das sequencias das regiões codificantes e adjacentes desses genes por sequenciamento de Sanger a fim de identificar variantes que possam explicar a variabilidade fenotípica.

*Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética da Universidade Federal do Rio Grande do Sul (Protocolo # 195.023).

CNPq Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico
INaGeMP
CAPES