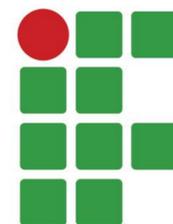




# Avaliação do efeito danoso dos polimorfismos não sinônimos no gene do câncer de mama (*ERBB2*) humano utilizando diferentes ferramentas de predição computacional



Stephanie Krause Almeida

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

Orientador: Diego Hepp

INSTITUTO FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL – Campus Porto Alegre

## Introdução

O câncer de mama (CM) é a neoplasia maligna mais comum entre mulheres, e sua incidência vem aumentando nas últimas décadas. É uma doença complexa, clinicamente heterogênea e molecularmente distinta, possuindo variados subtipos. O subtipo superexpressão de *HER2* está associado à maior agressividade da doença, pior prognóstico, menor sobrevida livre de doença, rápido crescimento tumoral, aumento do risco de recorrência após cirurgia, resistência à terapia hormonal e pouca resposta à quimioterapia convencional. Uma abordagem alternativa para o estudo da genética é a utilização da predição computacional do efeito de polimorfismos não sinônimos (*nsSNPs*), que visa determinar os *nsSNPs* potencialmente danosos para o funcionamento dos genes e que podem ser responsáveis por doenças complexas em humanos.

## Objetivo

O objetivo deste trabalho foi realizar a predição do efeito dos *nsSNPs* no gene *ERBB2* humano por meio da comparação de diferentes ferramentas computacionais, visando a identificação dos *nsSNPs* mais provavelmente danosos.

## Metodologia

Predição do efeito de 474 *nsSNPs*

PolyPhen-2 PANTHER PON-P2 SNPs&GO SIFT mutationassessor.org  
PhD-SNP PROVEAN

Os dados dos *nsSNPs* foram coletados do site dbSNP, incluindo ID, posição no cromossomo, códon alterado e alelos.



A associação entre as ferramentas foi avaliada pelo **Teste Qui-Quadrado** e a correlação entre os valores das predições através da **Correlação de Pearson**.

## Resultados

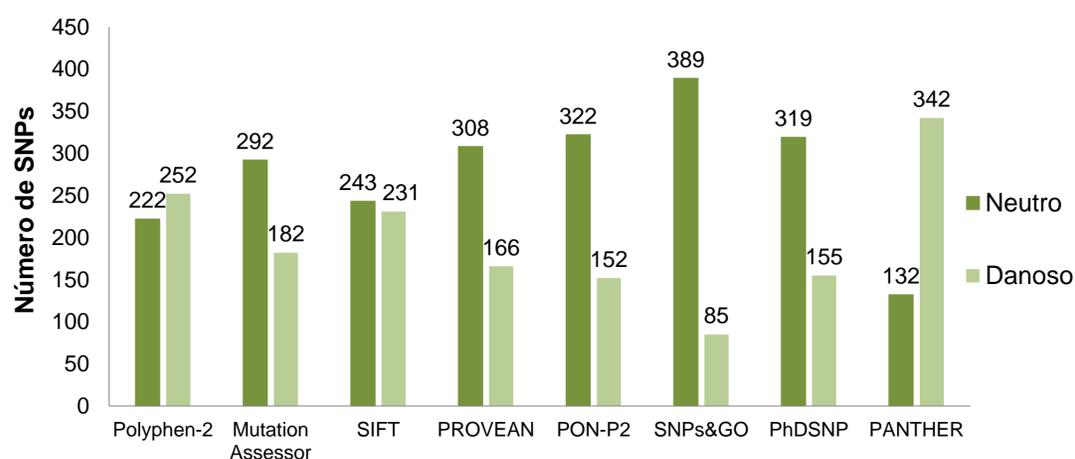


Figura 1: Resultado das predições dos *nsSNPs* no gene *ERBB2*.

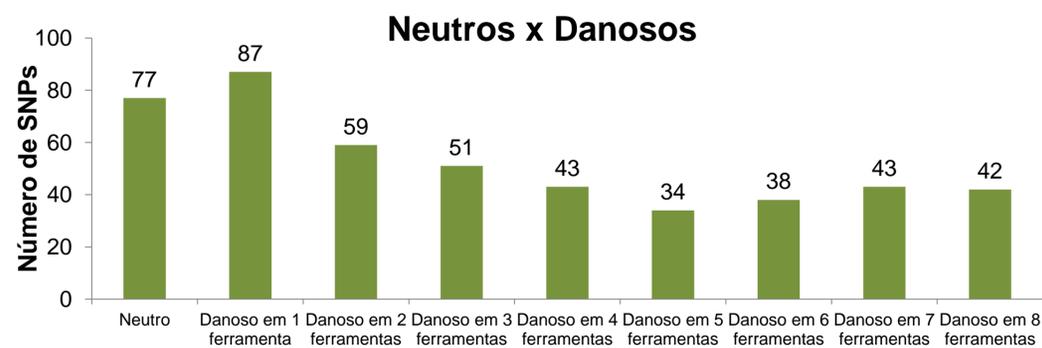


Figura 2: Comparação entre os resultados das ferramentas de predição para os 474 *nsSNPs* no gene *ERBB2*.

## Conclusão

A combinação das diferentes ferramentas de predição permitiu a indicação dos *nsSNPs* com maior probabilidade de efeito danoso no gene *ERBB2* possibilitando a sua priorização em estudos clínicos a serem realizados posteriormente.

## Referências

- INCA. Instituto Nacional de Câncer José Alencar Gomes da Silva. Estimativa 2016. Incidência de Câncer no Brasil. Rio de Janeiro. 122p. 2015.
- CIRQUEIRA, M. B. et al. Subtipos moleculares do câncer de mama. *Femina*, v. 39, n. 10, p. 499-503, 2011.