



**Universidade:  
presente!**

**UFRGS**  
PROPEAQ



**XXXI SIC**

21. 25. OUTUBRO • CAMPUS DO VALE

<b>Evento</b>	Salão UFRGS 2019: SIC - XXXI SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
<b>Ano</b>	2019
<b>Local</b>	Campus do Vale - UFRGS
<b>Título</b>	A Genética da Maratona: Diferenciação Genética em Etnias do Leste da África e sua Relação com o Sucesso na Corrida de Longa Distância
<b>Autor</b>	ANDRE LUIS DA SILVA ZANI
<b>Orientador</b>	NELSON JURANDI ROSA FAGUNDES

## **A Genética da Maratona: Diferenciação Genética em Etnias do Leste da África e sua Relação com o Sucesso na Corrida de Longa Distância**

Aluno: André Luís da Silva Zani

Orientador: Nelson Jurandi Rosa Fagundes

Instituição de Origem: UFRGS

Atletas de elite competindo em provas de longa distância conquistam feitos impressionantes, tais como percorrer 42,195 km em pouco mais de duas horas, no caso da maratona. Desde a década de 1960, atletas do Leste da África, principalmente do Quênia e da Etiópia, têm dominado tais provas. Estudos demográficos mostram que, em cada um desses países, duas etnias são super-representadas entre os corredores de resistência de elite: os Kalenjin, no Quênia, e os Oromo, na Etiópia. Apesar de tanto fatores biológicos como culturais poderem ter um papel em explicar tal sucesso, nenhuma explicação simples surgiu ao se olhar para a história de vida ou loci classicamente associados a performance atlética. O objetivo desse estudo é contribuir para um melhor entendimento dos processos moleculares e fisiológicos, que, em última instância, resultam em sucesso na corrida de longa distância. Nós começamos por hipotetizar que múltiplos fatores genéticos predisõem indivíduos das etnias Kalenjin e Oromo a serem a super-representados entre atletas de elite de provas de corrida de longa distância. A seguir, procuramos os picos genômicos de diferenciação genética nessas duas etnias utilizando dados públicos de frequência alélica para 1.152.000 polimorfismos de nucleotídeo único (SNPs, em inglês) obtidos do Projeto de Variação Genômica Africana (*African Genome Variation Project - AGVP*) e do Projeto 1000 Genomas (*1000 Genomes Project*). Para cada população focal, nós varremos o genoma utilizando a versão normalizada da estatística de tamanho de ramo populacional (*Population Branch Statistics - PBS*), o PBSn1, em janelas de 20 SNPs com uma sobreposição 15 SNPs entre as janelas. O cálculo do PBSn1 requer duas populações de referência além das populações focais. Nós usamos os Luhya, do Quênia, e os Amhara, da Etiópia, como contrapartidas locais, e duas populações compostas representando o Oeste da África e a Eurásia, como populações distantemente relacionadas. Para cada comparação, nós mantivemos para análises posteriores o 0.1% das janelas com o maior valor de PBSn1, e anotamos os genes associados a essas janelas em uma vizinhança de 5 kbp. As listas completas genes foram submetidas a análise de conjuntos de genes (*Gene-set analysis*) através da plataforma Functional Mapping and Annotation of Genome-Wide Association Studies (FUMA-GWAS) para identificar os processos biológicos (categoria *GO Biological Processes*) e fenótipos (categoria GWAS) que possam estar associados à corrida de resistência. Até o presente momento, nós encontramos quatro genes funcionalmente associados à regulação de cálcio no músculo estriado e que podem ser associados com corrida de resistência: o RYR2, o GSTO1, o PDE4D e o CALM2. O RYR2 codifica para o Receptor de Rianodina 2, que forma um canal de cálcio no retículo sarcoplasmático do músculo cardíaco, afetando a contração do coração. Proteínas codificadas pelo GSTO1 e pelo PDE4D já foram identificadas como reguladoras da atividade de receptores rianodina no músculo cardíaco esquelético. Já o CALM2 codifica para a Calmodulina, uma proteína ligante de cálcio que já foi relacionada arritmias cardíacas congênitas. Esses resultados indicam a importância da homeostase do cálcio na performance em corridas de longa distância.