

Centro Universitário do Planalto Central Apparecido dos Santos - UNICEPLAC Curso de Medicina Trabalho de Conclusão de Curso

Avaliação de associações entre variantes genômicas estruturais e a patologia da obesidade na população brasileira

MARCOS PERES BERNARDES RAFAEL PORTELLA ALMEIDA GRATTAPAGLIA

Avaliação de associações entre variantes genômicas estruturais e a patologia da obesidade na população brasileira

Monografia apresentada como requisito para conclusão do curso de Medicina do Centro Universitário do Planalto Central Apparecido dos Santos – Uniceplac.

Orientador: Prof. Me. Marco Antônio Alves Cunha

B518a

Bernardes, Marcos Peres.

Avaliação de associações entre variantes genômicas estruturais e a patologia da obesidade na população brasileira. / Marcos Peres Bernardes, Rafael Portella Almeida Grattapaglia. – 2022.

20 p.

Trabalho de Conclusão de Curso (graduação) – Centro Universitáriodo Planalto CentralApparecido dos Santos - UNICEPLAC, Curso de Medicina, Gama-DF, 2022. Orientação:Prof. Me. Marco Antônio Alves Cunha.

1. Obesidade.2. Polimorfismo genético. 3. Sequência VNTR. I. Gonçalves, Letícia Matos. II. Título.

CDU: 6

MARCOS PERES BERNARDES RAFAEL PORTELLA ALMEIDA GRATTAPAGLIA

Avaliação de associações entre variantes genômicas estruturais e a patologia da obesidade na população brasileira

Monografia apresentada como requisito para conclusão do curso de Bacharelado em Medicina pelo Centro Universitário do Planalto Central Apparecido dos Santos – Uniceplac.

Orientador: Prof. Me. Marco Antônio Alves Cunha

Gama-DF, 21 de maio de 2022.

Banca Examinadora

Prof. Me. Marco Antônio Alves Cunha Orientador

Prof. Me. Alessandro Ricardo Caruso da Cunha Examinador

> Prof. Me. Flávio Dutra de Moura Examinador

AGRADECIMENTOS

Gostaríamos de agradecer primeiramente ao Dario Grattapaglia e ao laboratório Hereditas por nos proporcionar esta oportunidade. Queremos agradecer também às nossas famílias, sem as quais nada disto seria possível e ao Professor Marco Antônio, que nos orientou e apoiou desde o começo.

RESUMO

O estudo de caso-controle analisou associações previamente descritores em literatura internacional de variantes estruturais em oito genes que poderiam estar relacionados com predisposição ao ganho de peso corporal. A obesidade é uma doença multifatorial cada vez mais prevalente na população mundial, envolve aspectos genéticos e ambientais e representa um importante fator de risco para o desenvolvimento de inúmeras doenças. Diversos polimorfismos de variantes estruturais, sequências repetitivas e polimorfismos de base individual no genoma humano tem sido mapeados nos últimos anos afetando a expressão de genes fisicamente próximos relacionados ao mecanismo da patologia de obesidade. Embora cada associação de marcador-fenótipo individual explique uma pequena proporção da variação observada e, às vezes, com resultados variáveis em diferentes populações, novas abordagens de predição genômica utilizando o efeito cumulativo de múltiplos marcadores genéticos têm apresentado eficiência na construção de modelos preditivos de risco de obesidade. Este projeto corrobora com a literatura científica ao analisar variações genômicas e gerar dados para possíveis futuros modelos preditivos de risco de obesidade estatísticos multivariados combinados aos marcadores dos oito genes.

Palavras-chave: obesidade; sequência VNTR; polimorfismo genético.

ABSTRACT

The case-control study analyzed associations previously described in the international literature of structural variants in eight genes that could be related to a predisposition to body weight gain. Obesity is an increasingly prevalent multifactorial disease in the population worldwide, it involves genetic and environmental aspects and represents an important risk factor for the development of numerous diseases. Several structural variant polymorphisms, repetitive sequences and individual-based polymorphisms in the human genome have been mapped in recent years affecting the expression of physically close genes related to the mechanism of obesity pathology. Each of genetic markers, although cumulative traits, explain a small proportion, although cumulative traits, and sometimes with variables in different, new approaches to pre-genomic associations, the effect, a variety of cumulative genetic markers, have shown, examples of building pre-defined genetic models of cumulative risks, of obesity. This project corroborates the scientific literature by analyzing genomic variations and produces multivariate statistical obesity risk predictors from the data combined with the indicators in the eight models.

Keywords: obesity; VNTR sequence; genetic polymorphism.