



B0302

## **INFLUÊNCIA DE MUTAÇÕES E POLIMORFISMOS GENÉTICOS NA ESTRUTURA SECUNDÁRIA E ESTIMATIVA DE ENTROPIA MÁXIMA EM SÍTIOS DE M RNA “SPLICING” HUMANOS**

Julia Helena Gimenes (Bolsista SAE/UNICAMP) e Prof. Dr. Sérgio Roberto Peres Line (Orientador), Faculdade de Odontologia - FOP, UNICAMP

Durante o “splicing” (SPC) do pré-mRNA as regiões correspondentes aos introns são removidas e os exons unidos para formar o mRNA. Estima-se que 15% das mutações pontuais que causam doenças genéticas afetam o SPC. Este trabalho investigou alterações na estrutura do pré-mRNA em mutações genéticas que causam doenças em humanos, comparando com polimorfismos, que não causam doenças. A *probabilidade de não pareamento (PU) de região de 6 pb flanqueando a região mutada/polimorfica foi obtida ([www.bioinf.uni-freiburg.de/Software/NIPU/](http://www.bioinf.uni-freiburg.de/Software/NIPU/)) de 61 mutações ([www.hgmd.cf.ac.uk/ac/index.php](http://www.hgmd.cf.ac.uk/ac/index.php)) e 61 polimorfismos (<http://genome.ucsc.edu>) de sítios aceptores de SPC. Os valores de PU para os sítios normais que do grupo mutações (mediana = 0,14) foram maiores que os polimorfismos (mediana= 0,05), ( $p=0,015$ , Mann Whitney). Houve uma diminuição nos valores de PU em mutações e polimorfismos (normal X mutado,  $p=0,03$ ; ancestral X recente,  $p=0,03$ , teste sinais). Conclui-se que mutações e polimorfismos tendem a tornar o pré-mRNA mais pareado, e comparando-se polimorfismos e mutações, estas últimas ocorrem mais frequentemente em regiões não pareadas.*

Polimorfismos - Mutações - Intron