

manifestações clínicas, com prevalência 3 vezes maior de eventos tromboembólicos. DISCUSSÃO: A variante foi a mais prevalente em pacientes do estado da Bahia, o que levanta a hipótese de um cluster da doença no estado e um efeito fundador. Foi encontrado fenótipo grave, com controle metabólico inadequado e complicações multissistêmicas, semelhante ao fenótipo descrito na Arábia Saudita. A perspectiva da pesquisa é realizar um estudo sobre haplótipos para elucidar a origem dessa variante no Brasil.

1161

TRIAGEM DE MUTAÇÕES DOS GENES RELACIONADOS À AUTOFAGIA (ARGS) EM CÂNCERES HUMANOS: RELAÇÕES ESTRUTURA-FUNÇÃO E POTENCIAIS EFEITOS

CATEGORIA DO TRABALHO: PESQUISA

Nathália Alves Borges, Eduardo Cremonese Filippi-chiela, Rodrigo Ligabue Braun
HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE
UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

A autofagia é um processo biológico de degradação dos componentes intracelulares através da via lisossomal. Esse processo possibilita a adaptação celular, degradando componentes envelhecidos ou proteínas e organelas malformadas e danificadas, devolvendo à células substratos para síntese de novos componentes e geração de energia em situações adversas, restaurando a homeostase celular. Alterações no mecanismo de autofagia têm sido associadas ao desenvolvimento de diferentes tipos tumorais, tais como melanoma, câncer de mama, próstata, leucemias e gliomas. Entretanto, apesar de diversos estudos relacionarem alterações nos níveis de autofagia, pouco se sabe sobre o papel e o perfil de mutações somáticas de genes relacionados à autofagia (ARGS) em câncer. Metodologia: utilizando o browser COSMIC (Catalog of Somatic Mutations in Cancer) foi realizada uma caracterização das mutações somáticas encontradas em 26 ARGS em 10 tipos tumorais, avaliando a frequência, o tipo, a recorrência e possíveis consequências estruturais dessas mutações nas proteínas codificadas. Resultados: os genes ATG2A, ATG2B, ULK1, ATG9B, AMBRA1 e ATG16L1 figuram entre os ARGS mais mutados nos principais cânceres humanos. Nos cânceres de mama, próstata e esôfago, porém, há um aumento de amostras mutadas para os genes ATG10 e ATG7. A análise no número de amostras carregando uma mesma mutação identificou uma grande recorrência de mutações nos genes ATG2A, ATG9B, ATG10 e ATG16L1, sendo essas provenientes de amostras, em grande maioria, do mesmo tipo tumoral. A análise do perfil das mutações recorrentes no gene ATG2A são provenientes de amostras de Câncer de Cabeça e Pescoço (HNSCC), ocorrem em aminoácidos vizinhos (posições 1533, 1534 e 1536) e nas 3 principais mutações ocorre a troca do aminoácido original por uma prolina. A detecção de motivos lineares eucarióticos no gene ATG2A mostrou que a presença destas mutações modifica o perfil de possíveis interatores com as formas mutadas da proteína. Conclusão: Acreditamos que o estudo das alterações genéticas presentes nos principais ARGS pode fornecer informações importantes acerca do papel básico desempenhado por este mecanismo na iniciação e progressão tumorais.

1223

MODULATION OF GENE EXPRESSION IN SKIN WOUND HEALING BY PHOTOBIO-MODULATION THERAPY: A SYSTEMATIC REVIEW OF IN VITRO AND IN VIVO STUDIES

CATEGORIA DO TRABALHO: PESQUISA

Emily Pilar, Fernanda Thomé Brochado, Tuany Rafaeli Schmidt, Amanda Costa Leite, Vivian Petersen Wagner, Manoela Domingues Martins
HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE
UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

Background: Wound repair is a dynamic process involving coordinated events leading to physiological restoration of skin integrity. Photobiomodulation therapy (PBMT) has been highlighted as an approach to improve healing. It consists in the use of light as LASER (light amplification by stimulated emission of radiation) or LED (light-emitting diodes) to stimulate molecular and cellular responses. Aim: Systematically review studies that investigated gene expression following PBMT in skin repair or cells involved with skin repair, published up to March 2021. The study aimed to answer the research question: Does PBMT modulate gene expression