

Conservação Evolutiva de Variantes nas UTRs do *FOXE1*: Uma Abordagem *In Silico*



Camilla Vitória Raiol Pimentel¹, Andreza Juliana Moreira da Costa¹, Louyse de Marilac de Sena Cordeiro¹, Jamylle Isabelly Melo Tupinambá¹, Natsume Miyasaki Fontoura¹, Rosany de Oliveira Lisboa¹, Justo Cassinda Víctor dos Santos¹, Victor Henrique Botelho Lourenço¹, Ryan Figueiredo Nunes¹, Fabrício Glória de Oliveira¹, Luiz Carlos Santana da Silva¹

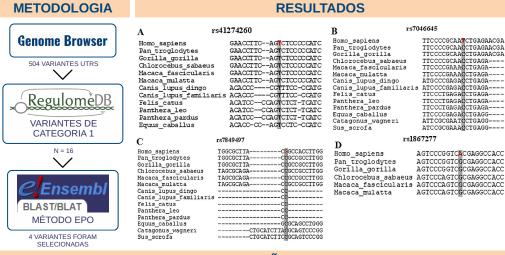
¹ Laboratório de Erros Inatos do Metabolismo - Universidade Federal do Pará

INTRODUÇÃO

O gene *FOXE1* é fundamental para o desenvolvimento da tireoide, e variantes em suas regiões codificantes já foram associadas a diferentes condições, tais como o hipotireoidismo congênito, displasias faciais e cânceres de tireoide. No entanto, o papel funcional de variantes localizadas nas regiões não traduzidas (UTRs) ainda é pouco compreendido e a análise de conservação dessas variantes tem potencial para indicar sua importância funcional.

OBJETIVO

O estudo buscou analisar a conservação evolutiva das variantes UTRs do gene FOXE1.



DISCUSSÃO

Os achados reforçam a relevância clínica do que diz respeito à investigação da conservação evolutiva de variantes localizadas em UTRs. Regiões altamente conservadas ao longo da evolução sugerem funções biológicas essenciais, especialmente no controle pós-transcricional da expressão gênica. Assim, variantes que ocorrem em domínios conservados, como a rs41274260, podem ter impacto direto na regulação do *FOXE1*, com possíveis implicações no desenvolvimento de doenças relacionadas. Já a identificação de variantes específicas da linhagem humana, como a rs7046645, rs1867277 e rs7849497, sugere possíveis mecanismos moleculares exclusivos que predispõem a doenças multifatoriais na espécie humana, além disso a variante rs1867277 já foi previamente associada ao risco de câncer de tireoide.

CONCLUSÃO

Achados reforçam que a análise de conservação entre o grupo de mamíferos mostra potencial para auxiliar na priorização de variantes com potencial patogênico, visto que regiões altamente conservadas tendem a desempenhar papéis fundamentais na homeostase do organismo, como a rs41274260. Desta forma, esse tipo de análise mostra-se como uma ferramenta importante para a interpretação clínica, desenvolvimento de painéis de diagnóstico e futuras abordagens terapêuticas personalizadas.

REALIZAÇÃO:

