

# **ANÁLISE *IN SILICO* DE POLIMORFISMOS DOS GENES *BRCA1* E *BRCA2* ENVOLVIDOS NO CÂNCER DE MAMA (APOIO UNIP)**

**Alunas:** Laura Cristina Ricardo e Vivian Teixeira Matias

**Orientadora:** Profa. Larissa Teodoro Rabi

**Curso:** Biomedicina

**Campus:** Campinas Swift

O câncer de mama (CM) é o segundo tipo mais frequente de câncer na população feminina brasileira. Diversos tipos de cânceres apresentam correlações hereditárias. Assim, a literatura atual discorre sobre a correlação entre a presença de mutações nesses genes com o surgimento do CM. O gene *BRCA1* é um gene supressor tumoral e codifica a proteína BRCA1 que tem como função a reparação do DNA na recombinação homóloga, regulação do ciclo celular e atua diretamente na via metabólica de reparação do DNA. O *BRCA2* também é um gene supressor tumoral, que tem a função, por meio da interação com a proteína RAD51, de reparar as quebras na dupla fita de DNA, como o *BRCA1*, atuando na via metabólica de reparação de DNA. O objetivo desse trabalho foi avaliar o impacto morfofuncional e de estabilidade desses genes decorrente da presença de polimorfismos capazes de alterar aminoácidos na sequência proteica. As informações foram coletadas no dbSNP (NCBI) e no UniProt. As alterações de aminoácidos foram avaliadas nas ferramentas PredictSNP (nove ferramentas), MuPRO e I-Mutant. Foram avaliados 973 polimorfismos com alterações de aminoácidos e 158 apresentaram-se deletérios em mais de 80% das ferramentas avaliadas para o gene *BRCA1*. Para o gene *BRCA2*, foram avaliados 1.187 polimorfismos com presença de alterações de aminoácidos e 60 apresentaram-se deletérios em mais de 80% das ferramentas analisadas para o gene *BRCA2*. A bioinformática é uma ferramenta atual e tecnológica voltada a pesquisas biológicas, que pode auxiliar no diagnóstico precoce e na escolha do tratamento mais adequado.