Técnicas e perspectivas do estudo de Polens na Genética

Isane Vera Karsburg
Universidade do Estado de Mato Grosso (UNEMAT)
Campus de Alta Flroesta

No processo de divisão celular da meiose, por meio de erro na disjunção dos cromossomos homólogos ou posteriormente de irregularidades na disjunção das cromátides podem ocasionar produtos pós meióticos com irregularidades que vem a prejudicar na viabilidade polínica e assim na transferência das características genéticas por meio dos gametas masculinos.
Os grãos de pólen são as estruturas mais resistentes dos vegetais, considerados evidências de fosseis por tal razão. Por motivo de existirem diferenças na exine, parede externa do pólen e intine, parede interna dos grãos de pólen, ferramentas específicas são necessárias para melhor caracterizar a viabilidades destes. O estudo da viabilidade polínica de plantas é uma das ferramentas que visam compreender o potencial reprodutivo das plantas. O estudo pode ser realizado por meio de diferentes técnicas e finalidades. Desde o uso de colorações convencionais, germinação *in vitro* e coloração com uso de TTC. Aprimoramento de técnicas e metodologias são ainda necessários neste campo, pois com a necessidade de aumento de produção de alimentos no mundo. O aumento da viabilidade polínica é uma das estratégias dentro do melhoramento de plantas, que vem a contribuir para melhor conservação de polens para uso em hibridações, ou mesmo para entendimento do comportamento frente a diferentes populações ou ainda ambientes.

Por que sequenciar genomas de espécies vegetais nativas do Cerrado?

Rhewter Nunes
Laboratório de Genética & Biodiversidade
Instituto de Ciências Biológicas
Universidade Federal de Goiás

O desenvolvimento de tecnologias de sequenciamento de DNA de alto desempenho vem permitindo a obtenção se sequências completas de genomas de diversos organismos como animais, fungos, bactérias e plantas. Em se tratando das plantas, grande parte do esforço de sequenciamento realizado até então foi direcionado para espécies cultivadas e que possuem valor comercial. No entanto, o constante barateamento dos custos de sequenciamento tem tornado possível expandir esse tipo de abordagem para outras espécies. Nesse sentido, essa palestra traz algumas reflexões sobre o potencial uso desse tipo de abordagem no estudo de espécies de plantas nativas do Cerrado e apresenta alguns dos resultados dos primeiros projetos genoma que têm sido conduzidos com essas espécies.

Os desafios do diagnóstico genético das doenças humanas no Brasil

Carla Rosenberg
Instituto de Biociências
Universidade de São Paulo

Por décadas, o padrão ouro para diagnóstico da deficiência intelectual (DI) ou anomalias congênitas foi o exame de cariótipo. Nessa citogenética tradicional, alterações cromossômicas são detectadas em

15% dos casos acima citados, porém a grande maioria desses pacientes apresenta síndrome de Down, que é clinicamente reconhecível. Entre aqueles pacientes com DI ou anomalias congênitas idiopáticas, a taxa de detecção de alterações cromossômicas com o exame de cariótipo é de apenas ~3%. Microarrays cromossômicos (CMA) permitem a detecção de ganhos e perdas de segmentos cromossômicos submicroscópicos e, dentre esses mesmos pacientes, tais alterações são detectadas em ~15-20% dos casos, incluindo praticamente o total daqueles 3% detectáveis por cariótipo (exceção apenas para rearranjos balanceados). Esse conhecimento levou à recomendação internacional do uso de CMA como primeira linha de investigação em casos de indivíduos com DI ou anomalias congênitas. No Brasil, porém, as operadoras de seguro-saúde não autorizam o teste de microarray antes da realização do cariótipo; na rede pública, exceto em projetos pontuais, microarrays não são oferecidos. Após o CMA, aproximadamente 80% dos pacientes com DI ou anomalias congênitas permanecem sem etiologia elucidada de seu fenótipo e deveriam seguir para sequenciamento de exoma em busca de variantes que expliquem os sinais clínicos. As taxas de diagnóstico pelo sequenciamento completo de exoma variam, dependendo da abordagem (apenas o probando é sequenciado ou probando e genitores) e também do quadro clínico do paciente, porém uma estimativa realista de diagnóstico por exoma está ao redor de 50%. O sequenciamento de exoma pode também servir de base para estimar número de cópias de sequências genômicas, o que permitiria dispensar o uso de CMA; embora essa análise ainda não esteja totalmente estabelecida, eventualmente o sequenciamento será o teste único para diagnóstico genético desses pacientes.

Bioinformatics of antimicrobial resistance in the age of molecular epidemiology

Andrew G. McArthur, Ph.D.
Associate Professor & Cisco Research Chair in Bioinformatics
Michael G. DeGroote Institute for Infectious Disease Research, McMaster University
mcarthu@mcmaster.ca
mcarthurbioinformatics.ca

The growing crisis of antimicrobial resistance (AMR) is driven by the evolutionary capacity of the microbial resistome and both natural and human-made selective pressure. It is further exacerbated by a weakened drug discovery pipeline. The low estimate for global deaths due to drug resistant microbial infections now is 700,000 annually but without intervention has been predicted to be 10 million annually by 2050. Yet, antimicrobial resistance is also a medical crisis as access to effective antibiotics enables much of modern medicine. Interventions such as heart surgery, joint replacements, cancer chemotherapy, and transplantation all require robust prophylactic control of infection and thus require antibiotics. In the absence of a robust pipeline of new drugs coming to market, understanding the genomic basis of resistance and its movement through bacterial and patient communities is essential for judicious management of increasingly scarce antibiotics and to guide new drug discovery. However, phenotypic criteria dominate the epidemiology of antibiotic action and effectiveness. There is a poor understanding of which antibiotic resistance genes are in circulation, which a threat, and how clinicians and public health workers can manage the crisis of resistance. Gaps in our capacity to detect and respond to antimicrobial resistance threats, combined with lack of systematic national and international surveillance, can only be addressed by application of advanced technologies. As such, we have developed the Comprehensive Antibiotic Resistance Database, Antibiotic Resistance Ontology, and Resistance Gene Identifier (arpcard.mcmaster.ca) as first generation tools for a world where DNA sequencing of AMR pathogens has become commonplace at every hospital, clinic, and outbreak, but are expanding these efforts to include probabilistic frameworks, gene prevalence matrices, and peer-to-peer data networks.

Gene causador de doença rara não foi identificado por CMA e exoma...e agora?

Robert Pogue e Cristina T. N. Medina
Universidade Católica de Brasília

Entre as doenças genéticas sem etiologia definida encontram-se algumas doenças ósseas que apresentam envolvimento de membros como característica clínica principal. Nesse sentido, pode-se citar a síndrome FATCO (MIM 246570): Aplasia Fibular, Campomelia Tibial e Oligossindactilia. A síndrome FATCO é rara, com poucos casos descritos na literatura. Há outras síndromes com semelhanças clínicas à FATCO, inclusive a síndrome de Fuhrmann, causada por mutações recessivas no gene WNT7A. Apesar da raridade da síndrome FATCO, conseguimos coletar um coorte de 6 trios independentes, que consistem em crianças afetadas e seus pais normais. O sequenciamento de WNT7A e análise cromossômica por microarranjo (CMA) não revelaram anomalias. O sequenciamento do exoma em 5 dos trios também não revelou mutações que pudessem explicar o fenótipo. Atualmente estamos programando o sequenciamento do genoma inteiro (WGS), a fim de buscar mutações ou rearranjos extragênicos. Simultaneamente, serão cultivadas células de pelo menos um paciente, tendo em vista testes funcionais, que incluem preparação de células-tronco com pluripotência induzida (iPSC), para análise de expressão gênica durante o processo de diferenciação celular.

Estratégias de monitoramento da biodiversidade por DNA

Dra. Mariana Pires de Campos Telles
xxxxx

O objetivo da palestra é apresentar evidências de como a revolução genômica mudou fundamentalmente a forma como pesquisamos e monitoramos a biodiversidade na Terra. Discutir como as novas estratégias para o desenvolvimento de marcadores moleculares estão sendo possíveis graças às plataformas de sequenciamento de alto rendimento (next generation sequencing - NGS). Mostrar como essas plataformas de NGS permitem o sequenciamento rápido do DNA de diversos tipos de amostras, incluindo as ambientais (denominadas "DNA ambiental" ou "eDNA"). Apresentar estudos de caso do uso de marcadores microssatélites e de DNA barcoding para o monitoramento e fiscalização da fauna silvestre e um estudo de caso de DNA metabarcoding para estudo de comunidades de macroinvertebrados em rodolitos de regiões marinhas de recife de coral. Essa estratégia de eDNA tornou-se uma poderosa ferramenta molecular capaz de examinar de forma não invasiva a riqueza de espécies de muitos ecossistemas.

Diversity of differentially expressed circulatory microRNAs in cattle during summer stress

Rajib Deb* and **Gyanendra Singh Sengar**
ICAR-Central Institute for Research on Cattle, Meerutcantt, UP, India
*corresponding author: drrajibdeb@gmail.com

MicroRNAs (miRNAs) are class of small non-coding RNAs, which plays an important modulator of post transcriptional gene regulation in mammals. miRNAs are known to influence various fundamental cellular processes, including the cellular responses during environmental stresses. Global environmental temperature is one of the major abiotic factors that influence the normal physiological function and productive performance of dairy cattle. Temperature stress evokes complex responses that are essential for protection of cellular integrity as well as animal health.

Using RNA deep sequencing, we characterized the miRNome of two Indian dairy cattle breeds during thermal stress and detected differentially expressed miRNAs. Differentially expressed miRNAs were further validated through qRTPCR. Most of these miRNAs were found to target heat shock responsive genes especially members of heat shock protein (HSP) family, and network analysis revealed most of them having stress-mediated effects on signalling mechanisms. A reporter assay was used to identify the effect of certain highly expressed miRNA on its target stressor gene in bovine PBMC cell cultured model. Present study thus enlists differentially expressed miRNAs at different environmental temperatures in Indian dairy cattle that may be importance for further understanding the role of miRNAs on thermoregulatory mechanisms and developing biomarkers associated with thermo-resilience in cattle.

Acknowledgement: Science and Engineering Research Board, Government of India (YSS/2014/000279).

Caracterização de marcadores moleculares de resistência a doenças dos bovinos

Dr. Kareem R. Badr
Programa de Pós-Graduação em Ciência Animal
Escola de Veterinária e Zootecnia
Universidade Federal de Goiás

A maior parte do rebanho brasileiro é composto por raças exóticas como o Nelore e o Holandês, que foram introduzidas no país em meados dos séculos XIX e XX para melhorar a produtividade do rebanho local. Enquanto isso, raças locais como o Curraleiro Pé-Duro, com características de adaptação às condições ambientais locais, rusticidade, resistência a enfermidades e melhor desempenho em sistemas de baixa tecnificação, sofreram significativa redução do seu efetivo.

Uma ferramenta dos programas de conservação é o estudo do genoma das raças que fornece dados importantes da variabilidade genética. Estas informações são obtidas por várias técnicas moleculares que avaliam as diferenças existentes no DNA de indivíduos ou populações (polimorfismos). A identificação de alelos associados a características complexas nas populações é possível graças ao desenvolvimento de marcadores moleculares polimórficos, especialmente os microssatélites e os polimorfismos de nucleotídeo único (SNPs). Os genes candidatos são genes estruturais ou que regulam uma via bioquímica e afetam determinada característica quantitativa. Nos estudos que buscam associar genes candidatos a doenças é preciso encontrar genes polimórficos e comparar as frequências alélicas do gene entre o grupo afetado e o grupo controle. O melhoramento genético animal utiliza-se de marcadores ligados às características fenotípicas de interesse econômico. A maioria dessas características são determinadas por inúmeros genes que sofrem influência de fatores ambientais. Portanto os marcadores moleculares podem ser utilizados tanto para determinar a raça de um indivíduo quanto para relacionar o polimorfismo dos genes a componentes da imunidade inata ou adquirida.

Estudo Epidemiológico da doença de Huntington em cidades brasileiras

Luciana de Andrade Agostinho
Setor de Biologia Molecular do Hospital do Câncer de Muriaé-MG
FAMINAS - Faculdade de Minas

A palestra abordará sobre a doença de Huntington (DH), uma desordem neurodegenerativa com distúrbios motores, cognitivos e comportamentais. Uma doença rara, sem cura e sem prevalência

estimada no Brasil. Será discutido sua causa, sintomas e ferramentas moleculares utilizadas para diagnóstico. A palestra apresentará um estudo epidemiológico sobre a doença de Huntington realizada no Brasil desde 2009 e reportará os clusters conhecidos na população. Estudos de genes modificadores e investigação de origem ancestral da mutação responsável por causar a DH no Brasil serão relatados. Além disso, a importância do aconselhamento genético neste contexto.

Identificação de variantes genéticas raras associadas a diabetes tipo-2

Marcio Augusto Afonso de Almeida, Ph.D.
South Texas Diabetes and Obesity Institute

Diabetes tipo-2 se tornou uma pandemia moderna com grande relevância para os sistemas de saúde privados e públicos no mundo todo. Indivíduos diabéticos têm diversas complicações e tem uma considerável diminuição na sua qualidade e expectativa de vida. Diabetes tipo-2 é considerada uma doença complexa aonde as contribuições ambiental e da carga genéticas individual são combinadas. A identificação de genes associados a presença de diabetes tipo-2 transcendeu gerações de estudos genéticos usando técnicas de mapeamento como: Linkage, GWAS (Genome Wide Association) usando plataformas de genotipagem e, mais recentemente, usando plataformas modernas de sequenciamento de genomas. O projeto SAFS (San Antonio Family Study) foi proposto pelo Dr. John Blangero e Dra. Jean MacClurer e se utilizando de um desenho longitudinal acompanhou aproximadamente 150 grandes famílias de ascendência mexicana vivendo na cidade de San Antonio/ Texas nesses últimos 35 anos. Indivíduos mexicanos tem uma considerável predisposição para o desenvolvimento de quadros severos de diabetes severa e de desenvolver diabetes precocemente. Essas características populacionais tornam a amostra do projeto SAFS única e a estrutura familiar presente permite a utilização de abordagens estatísticas baseadas na decomposição de variância genética. Em 2009, o projeto T2D-GENES foi proposto para identificação de genes candidatos associados a diabetes utilizando a amostra de grandes famílias presentes no projeto SAFS. O projeto colaborativo T2D-GENES envolve renomadas instituições de pesquisas do mundo e permitiu, em seus 10 anos, o desenvolvimento de novas metodologias analíticas e a definição de protocolos de compartilhamento e analise de dados. Em sua mais recente versão, o projeto é composto por mais de 2600 genomas completamente sequenciados aonde mais de 26 milhões de SNVs (Single Nucleotide Variants) foram identificadas. Aproximadamente, 60% dessas variantes genéticas são raras, (MAF < 1%) e muitas exclusivas a apenas uma família. As variantes genéticas exclusivas constituem uma oportunidade única para a interpretação de históricos familiares e a predisposição familiar para doenças relevantes como câncer, diabetes e pressão alta. Usando uma grade simulação computacional, nós definimos a exata contribuição de variantes genéticas raras para o controle local da expressão de genes em nosso genoma. Recentemente, identificamos variantes genéticas raras localizadas em genes candidatos relevantes para diabetes. Indivíduos que apresentam tais variantes raras tem um aumento considerável em sua chance de se tornar diabético precocemente. As variantes genéticas identificadas estão sendo validadas atualmente em outras amostras independentes compostas por mexicanos morando em outras regiões dos estados unidos. O projeto SAFS tem diversas contribuições cientificas e metodológicas para o campo da genética como no estudo da transmissão mendeliana de variantes genéticas. Nossos resultados permitirão a identificação de novos genes candidatos e a interpretação da contribuição de tais variantes genéticas para diabetes e outros fenótipos relevantes.

Genética e Conservação do Cavalo Curraleiro

Danilo Conrado Silva[1], Vincenzo Landi[2], Marcelo Corrêa da Silva[3], Alex Silva da Cruz[4], Aparecido D. da Cruz[4], José Robson Bezerra Sereno[5], Jose Luis Vega-Pla[6], Maria Clorinda Soares Fioravanti[1,*]

1. Programa de Pós-Graduação em Ciência Animal, Escola de Veterinária e Zootecnia, Universidade Federal de Goiás, Goiânia, GO, Brasil (*mariaclorinda@gmail.com);
2. Animal Breeding Consulting S.L., Universidad de Córdoba, Córdoba, Espanha;
3. Programa de Pós-Graduação em Agronegócios, Universidade Federal da Grande Dourados, Dourados, MS, Brasil;
4. Núcleo de Pesquisas Replicon, Mestrado em Genética, Escola de Ciências Agrárias e Biológicas, Pontifícia Universidade Católica de Goiás, Goiânia, GO, Brasil;
5. Empresa Brasileira de Pesquisa Agropecuária, Embrapa Cerrados, Brasília, DF, Brasil;
6. Laboratorio de Investigación Aplicada, Servicio de Cría Caballar de las Fuerzas Ardas, Córdoba, Espanha.

Os equinos, assim como os demais animais domésticos, foram trazidos para a América pelos colonizadores europeus. Após se expandirem pelas diversas regiões do Brasil, os equinos encontraram condições adversas em distintas regiões às quais tiveram que se adaptar, originando assim a maioria das raças brasileiras. A interiorização do cavalo nos sentidos do centro-oeste, nordeste e norte ocorreu devido aos bovinos; para o extremo oeste foi independente dos bovinos e no sentido do centro-sul e extremo sul acompanhando os bovinos. Passados séculos do descobrimento, a grande maioria dos cavalos brasileiros era representada por exemplares em estado desordenado de variação, em todos os sentidos, inclusive o genético e a única característica conservada, senão aumentada, seria a rusticidade. Os chamados "cavalos comuns" foram descritos ao longo da história dos equinos no Brasil como pertencentes a uma única raça. Para este grupo de cavalos nunca se constituiu uma associação de criadores, já que nunca compuseram um grupo homogêneo com localização geográfica definida. Apesar disso sabe-se que grupos dentro dessa "raça comum", se adequadamente estudados e direcionados reprodutivamente, poderiam caracterizar raças equinas brasileiras. Existem relatos que no início do século XX existia no estado de Goiás um tipo de cavalo denominado Curraleiro, também conhecido como cavalo Sertanejo. Os melhores e mais característicos indivíduos dessa população equina, eram encontrados ou originários do Vão do Paranã, zona limítrofe entre os estados de Goiás, Tocantins, Minas Gerais e Bahia. Mesmo sendo de tamanho pequeno, o cavalo Curraleiro de Goiás era famoso por sua resistência. Estudos foram desenvolvidos para verificar se esses equinos ainda existem no estado e seria possível caracteriza-los como uma raça e os resultados mostraram que, apesar de escassos, ainda é possível localizar alguns indivíduos, agrupá-los segundo características comuns e específicas, além de diferenciá-los das raças equinas reconhecidas no Brasil. A resistência ao trabalho e às condições ambientais, o porte de pequeno a médio e os cascos pequenos, inclinados e adaptados ao solo da região foram as principais características do cavalo Curraleiro. A partir do material colhido desses equinos foi realizada a caracterização genética com microssatélites e foi estudada a relação genética com outras raças brasileiras e crioulas. Foi analizado o painel de 23 microssatélites em 37 amostras de cavalo Curraleiro e os resultados foram comparados com amostras de Marajoara, Puruca, Pantaneiro e Mangalarga do Brasil, raças como o Criollo Uruguayo, Criollo Ecuatoriano, Criollo de El Salvador, Criollo de Vaquería de Casanare (Colombia), Caballo Chilote (Chile), Mustang (USA) e Paso Fino Peruano. Como raça de referencia foi empregada a Puro Sangue Inglês, o Árabe e a Raça Pura Espanhola. Foram avaliados parâmetros de diversidade genética e calculada as distancias genéticas entre as populações mediante o método Da de Nei. Os valores médios de HE y HO foram respectivamente 0,78 y 0,76. A estatística F indicou os seguintes valores: FIS 0,022 ($P < 0.05$), FIT 0,085 ($P < 0.05$) y FST 0,084 ($P < 0.05$). A análise das distâncias genéticas da população mostrou que o cavalo Curraleiro apresenta grande diversidade genética e se agrupa com o restante das raças brasileiro estando mais próximo ao Marajoara que ao Pantaneiro. Por sua vez foram observadas grandes distancias com as outras raças crioulas. Esses estudos sugerem a existência de uma raça local equina no estado de Goiás, o cavalo Curraleiro.

Apoio: SBG Sociedade Brasileira de Genética

Apoio financeiro: FAPEG Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de Goiás

Avaliação da biocompatibilidade de nanopartículas de carbono utilizando zebrafish (*Danio rerio*) como organismo modelo: histórico e o caso do Polipirrol (Ppy)

Maurício Reis Bogo
Laboratório de Biologia Genômica e Molecular
Escola de Ciências
Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul

A nanotecnologia tem se tornado uma ferramenta reconhecidamente importante para a área da saúde nos últimos anos, onde o potencial de aplicações é muito promissor. Neste contexto, após a descoberta de que sinais elétricos podem regular a ligação, proliferação e diferenciação celular, polímeros condutores nanoestruturados que apresentam uma série de características vantajosas com aplicações tecnológicas foram incorporados a biomateriais para obter vantagem deste estímulo elétrico. Entre outros, o polímero o polipirrol (Ppy) tem sido cada vez mais empregado por apresentar alta condutividade elétrica, flexibilidade no método de preparação e incorporação de moléculas bioativas, fácil modificação de sua superfície e presença de diferentes porosidades, estabilidade ambiental, capacidade de troca iônia e, principalmente pela capacidade de servir como base para a adesão de células e para o crescimento de diferentes tipos celulares. Por outro lado, as nanopartículas podem exercer efeitos tóxicos, e a nanotoxicologia tem emergido como um novo ramo da toxicologia para o estudo e compreensão de efeitos indesejáveis da exposição à nanomateriais. Desta forma, o objetivo principal deste projeto foi avaliar se a forma particulada do polímero PPy dopado com ácido p-tolueno sulfônico (PPy/p-TSA) é capaz de induzir toxicidade em um estudo in vivo utilizando diferentes estágios de desenvolvimento do zebrafish e diferentes tempos de exposição. Para atender este objetivo, embriões/larvas de zebrafish foram expostos a diversas concentrações (25, 100, 250 e 500 microgramas/mililitro) da forma particulada do PPy/p-TSA durante seis dias com avaliação de parâmetros morfológicos, funcionais e comportamentais. Embora não tenha sido observado aumento na taxa de mortalidade, todas as concentrações testadas aceleraram de forma significativa a eclosão, iniciando a partir de 24 horas após a fertilização (hpf) em animais expostos a 500 mg / mL. Além disso, o PPy/p-TSA aderiu e envolveu o córion de embriões de forma dose e tempo-dependente. Os animais expostos ao PPy/p-TSA mostraram hipolocomoção significativa, especialmente nas concentrações mais altas, onde também foram observadas alterações em padrões do desenvolvimento e alterações na frequência dos batimentos cardíacos. Os resultados obtidos deverão contribuir para o estabelecimento das condições necessárias para o uso seguro polímero polipirrol, principalmente em protocolos para a medicina regenerativa.

Análises de danos ao DNA em organismos "não-modelo": de abelhas a girinos de anfíbios anuros

Daniela de Melo e Silva
Universidade Federal de Goiás
Departamento de Genética
Instituto de Ciências Biológicas

Nesta apresentação serão discutidos e demonstrados os potencias efeitos genotóxicos e mutagênicos, de áreas agrícolas, e não agrícolas, em girinos de anfíbios anuros e em abelhas nativas (abordagem in situ). No caso das abelhas, apesar das diferenças nos estressores ambientais, entre as áreas de coleta, será demonstrado que não houve aumento significativo no dano genético, indicando, que as lesões

encontradas no DNA eram semelhantes entre os grupos. As áreas degradadas correspondiam a fragmentos pequenos e entorno da FLONA de Silvânia, com plantações de soja, milho e eucalipto, as quais utilizam agrotóxicos, o que pode impactar a sobrevivência das abelhas. No entanto, não foi detectado um quantitativo maior de danos ao DNA nas abelhas próximas às plantações, apesar do uso intenso de pesticidas nas lavouras. As abelhas coletadas foram todas do sexo masculino e também não foram detectadas alterações morfológicas significativas. Vale ressaltar que esse é o primeiro estudo do Estado de Goiás, avaliando, in situ, o DNA de abelhas situadas em ambientes distintos, porém, conectados por paisagens similares. Também serão apresentadas análises realizadas em laboratório, com girinos de anuros, nas quais a concentração letal média, após 96h (CL50 - 96h), do herbicida Atrazina Atanor SC, foi determinada em populações de Dendropsophus minutus Peters, 1872 (Anura: Hylidae), demonstrando a sensibilidade das diferentes fases do desenvolvimento larval, de acordo com os estágios de Gosner (1960).

Artificial Neural Network models for analysis of animal sciences data

T.V. RAJA, Rani Alex and Rajib Deb
Animal Genetics and Breeding Section
ICAR- Central Institute for Research on Cattle

Artificial Neural Network (ANN) is the soft computing technique used mainly for pattern recognition, modelling and prediction in many field of knowledge covering engineering, medicine, agriculture, animal sciences, geology, finance etc. Machine learning involves adaptive mechanisms that enable computers to learn from experience, learn by example and learn by analogy. ANN are non-linear statistical data modeling tool which can be used to model complex relationships between inputs and outputs or to find patterns in data. The important feature of neural network is its' adaptive nature that changes its structure based on external or internal information that flows through the network. ANN is an artificial representation of the human nervous system and is evolved from the idea of simulating the human brain (Rosenblatt, 1961; Zou et al., 2008). The neural networks of ANN resemble the human brain in acquiring knowledge through learning and storing the acquired knowledge within the inter-neuron connection strengths known as synaptic weights. The three vital component of ANN are i) topology or organization of neural network, ii) learning technique used and iii) recalling of the stored information. In a feed forward network, information flows in one direction along connecting pathways, from the input layers via hidden layer to the final output layer. The prediction efficiency of the ANN model developed is evaluated by the root mean square error (RMSE), R^2 value and SD ratio parameters. The NN analysis can be done with different software like MATLAB, Statistica Neural Network, Weka etc. Thus, ANN can be successfully applied to classification, modeling and prediction problems in animal sciences because of its inherent characteristics when compared to other methods.

Biotecnologia para o melhoramento genético do arroz

Claudio Brondani
Embrapa Arroz e Feijão, Goiânia, Goiás.
claudio.brondani@embrapa.br

O aumento contínuo da população, juntamente com a degradação dos recursos naturais e redução da área disponível para a agricultura aumentam o desafio para fornecer alimentos para a população humana. O arroz é o cereal mais consumido no mundo, e uma redução nos estoques do grão pode deflagrar uma crise humanitária sem precedentes. Para evitar que isso ocorra já nesse Século 21, faz-se necessário utilizar as múltiplas ferramentas disponibilizadas pela biotecnologia, tanto para explorar a variabilidade genética armazenada em bancos de germoplasma, quanto para gerar organismos geneticamente modificados capazes de produzir um fenótipo de ocorrência inédita na espécie. Antes que excludentes essas tecnologias biotecnológicas são sinérgicas e complementares, e são capazes de fornecer importantes alternativas para o melhoramento genético desenvolver cultivares comerciais com produtividade superior. Exemplo disso são os esforços para obter genótipos de arroz mais tolerantes à seca por meio de seleção de assistida por marcadores moleculares, e por meio da superexpressão de genes específicos via engenharia genética.

Financiamento: Embrapa, CNPq.

Genetic Counseling for Psychiatric Disorders

Caitlin Slomp, MSc, CGC
Translational Psychiatric Genetics Group
Department of Psychiatry
University of British Columbia, Canada

Psychiatric disorders are common and etiologically complex, and have significant effects on affected individuals and their families. Despite advances in psychiatric genetics, there remain frequent misconceptions about the causes of psychiatric disorders, which are often accompanied by emotional ramifications such as guilt, fear and shame. Genetic counseling – a hybrid of educational and counseling interventions – is well-suited to help people understand the cause of their illness, and to adapt more successfully. Genetic counseling for psychiatric disorders has been shown to benefit both affected individuals and their families, but is not yet widely available. This lecture will 1) review what is currently known about the genetics of psychiatric disorders; 2) discuss the importance of understanding the cause of illness for people with psychiatric disorders and their families; and 3) review how genetic counseling is being applied for people with psychiatric disorders and their families in British Columbia, Canada, and the outcomes of this service in the world's first specialist psychiatric genetic counseling clinic.

Contribution of Genomics to the Characterization, Diagnosis and Prognosis of Human Sarcomas

Marcelo L. Larramendy
Natural Sciences and Museum National
University of La Plata, La Plata, Argentina

During the last years, one of the major contributions of genomics has been focused on the characterization of human neoplasms in general, and those that affect solid tissues in particular. Many scientific advances in the characterization, prognosis and treatment of patients with certain severe pathologies, such as breast and prostate tumors, among others, have found their response with the advent of powerful and cutting-edge techniques used in this field of molecular and cell biology. In human neoplasms, new karyotyping techniques have clearly demonstrated to be powerful tools to search for molecular changes relevant from a clinical and biological point of view. Novel and varied molecular analysis platforms have also been developed, such as comparative hybridization of

genomes (CGH) and DNA microarrays of different density levels. By printing samples, the recognition of changes in the number of gene sequences as well as the comparative expression of genes involved, is enabled. Human sarcomas, tumors that affect connective tissue, comprise a heterogeneous group of mesenchymal neoplasms that represent approximately 1% of all human malignancies. Among them, malignant fibrous histiocytomas (HFMs), liposarcomas (LPs) and leiomyosarcomas (LMs) are the most prevalent pathologies. Conventional cytogenetic techniques coupled with CGH have shown that both HFMs and LMs share not only similar patterns of numerical and structural chromosomal changes but also profiles of changes in the number of copies of similar DNA sequences. These evidences have allowed us to suggest that these two tumors correspond to different stages of differentiation of the same pathological entity and that most, if not all, HFMs correspond to undifferentiated LMs. Although both entities are cytogenetically characterized by complex chromosomal changes that affect most of the chromosomes, it has been determined that the most frequent are losses of genetic material in 13q14.q21 and amplifications in 17p. In this presentation, the results obtained from the CGH study of 184 sarcomas (102 HFMs and 82 LMs) are shown. The data obtained using different methodologies has allowed us to demonstrate that although there are genomic variations for each type of sarcoma under study, the general pattern of distribution of the observed gene changes does not allow a differentiation of LMs from HFM. Genes involved in the neoplastic differentiation of smooth muscle cells seem not be present in all or some of those regions with losses or gains of genetic material shared by the two types of sarcomas. For this reason, we strongly assume that most of HFMs represent a final state in the progression of LMs.