

**OTIMIZAÇÃO DO PIPELINE DE ANÁLISE DE EXOMA NA UNIVERSIDADE  
CEUMA**

*João Victor Nogueira Nojosa (joao.nojosa@hotmail.com)*

Aproximadamente 5% dos nascidos vivos brasileiros apresentam alguma doença determinada por fatores genéticos. Em sua totalidade, as doenças genéticas respondem pela segunda maior causa de mortalidade infantil em todas as regiões do Brasil. Apesar de não haver estimativa sobre o custo da assistência às pessoas com doenças genéticas no Brasil, sabe-se que elas respondem por uma expressiva parte orçamental de internação em hospitais pediátricos, o que evidencia o considerável efeito que têm sobre a saúde e a qualidade de vida. Contudo, a falta de tecnologia e política nacional para lidar com estas doenças refletem na inexistência de centros de diagnóstico, atendimento e tratamento. Em longo prazo, isto gera ainda mais despesas ao Governo brasileiro. Com o surgimento de tecnologias de análise de DNA de alto desempenho (NGS), o custo da análise do genoma vem caindo consideravelmente. Isto tem possibilitado a realização de pesquisas acerca do genoma humano, com enfoque na descoberta de genes e regiões causais em doenças genéticas. As análises de NGS tendem a envolver etapas como alinhamento e calibração das sequências, remoção de erros de sequenciamento, anotações e outros processos que consomem tempo e exigem muitos parâmetros. Tais análises, são processadas por pipelines criadas para softwares e/ou linhas de comandos executáveis, por se tratar de arquivos computacionais com grande “peso”. Com isso, o laboratório de

biotecnologia da Universidade CEUMA dispõe de projetos para efetivar análises de dados de NGS. Onde a investigação de genes e regiões genômicas em doenças sem etiologia genética conhecida é uma abordagem eficiente para se compreender as funções do gene durante o desenvolvimento embrionário e vida adulta. Somado a isso, com o diagnóstico molecular correto pode-se desenhar o melhor tratamento (quando possível) e auxiliar no aconselhamento genético, uma vez que é possível prever a probabilidade do casal vir a ter um outro filho com a mesma doença.