

Disciplina	Ementa	Data/Hora/Professor
<p>Tópicos Especiais de Genética e Evolução II (Polimorfismos Funcionais e Elementos Regulatórios) - BIG 847 M</p> <p>CH: 30h/2 créditos</p> <p>Vagas: 20</p>	<p>Ementa;</p> <p>Estudos de GWAS observaram que &gt;90% dos SNPs associados para doenças complexas e resposta a fármacos estão localizados em regiões não codificantes do genoma humano. Interpretar o papel funcional destes SNPs e identificar as variações causais é controverso e depende da compreensão dos mecanismos relacionados a elementos regulatórios do genoma. Neste Curso serão abordados conceitos de Genômica Funcional, dados do consórcio ENCODE disponíveis na plataforma UCSC Genome Browser e métodos para identificação de elementos regulatórios. Os objetivos são auxiliar os discentes como interpretar o papel de elementos regulatórios na anotação funcional de SNPs não codificantes associados em GWAS para doenças complexas e resposta a fármacos, na anotação funcional de SNPs em potenciais regiões acentuadoras e discussão de artigos e projetos na área</p> <p><b>METODOLOGIA DE ENSINO:</b> Aulas Síncronas, Leituras e Grupos de discussão de artigos e Seminários.</p> <p><b>METODOLOGIAS DE AVALIAÇÃO:</b> (1) Participação nos Grupos de Discussão; (2) Seminários e (3) Mini-Projeto de Pesquisa</p> <p><b>Bibliografia:</b> 1) Dong S, Boyle AP. <i>Prioritization of regulatory variants with tissue-specific function in the non-coding regions of human genome</i>. <b>Nucleic Acids Res.</b> 2022 Jan;50(1):e6. doi: 10.1093/nar/gkab924 (<a href="https://academic.oup.com/nar/article/50/1/e6/6396889">https://academic.oup.com/nar/article/50/1/e6/6396889</a>) 2) Linhares ND*, Pereira DA* et al. <i>Noncoding SNPs associated with increased GDF15 levels located in a metformin-activated enhancer region upstream of GDF15</i>. <b>Pharmacogenomics.</b> 2020;21(8):509-520. <a href="https://doi.org/10.2217/pgs-2020-0010">https://doi.org/10.2217/pgs-2020-0010</a> 3) Chatterjee S, Ahituv N. <i>Gene Regulatory Elements, Major Drivers of Human Disease</i>. <b>Annu Rev Genomics Hum Genet.</b> 2017;18:45-63. <a href="https://doi.org/10.1146/annurev-genom-091416-035537">https://doi.org/10.1146/annurev-genom-091416-035537</a> 4) Haraksingh RR, Snyder MP. <i>Impacts of variation in the human genome on gene regulation</i>. <b>J Mol Biol.</b> 2013 Nov 1;425(21):3970-7. <a href="https://doi.org/10.1016/j.jmb.2013.07.015">https://doi.org/10.1016/j.jmb.2013.07.015</a> 5) Schaub et al. <i>Linking disease associations with regulatory information in the human genome</i>. <b>Genome Res.</b> 2012;22(9):1748-59. <a href="https://genome.cshlp.org/content/22/9/1748.long">https://genome.cshlp.org/content/22/9/1748.long</a></p>	<p><b>PROF. MARCELO RIZZATTI LUIZON</b></p> <p><b>Horário:</b> 14:00 às 17:30hs</p> <p><b>Datas:</b> 28/06 - I3236 29/06 - B2162 30/06 - I3236 05/07 -B2162 06/07 - B2162 07/07 - B2162 12/07 -B2162 13 /07 -B2162 14/07 -B2162</p>