

GENÉTICA:

Molecular, humana e médica

3

Benedito Rodrigues da Silva Neto
(Organizador)

GENÉTICA:

Molecular, humana e médica

3

Benedito Rodrigues da Silva Neto
(Organizador)

Editora chefe

Profª Drª Antonella Carvalho de Oliveira

Editora executiva

Natalia Oliveira

Assistente editorial

Flávia Roberta Barão

Bibliotecária

Janaina Ramos

Projeto gráfico

Bruno Oliveira

Camila Alves de Cremo

Luiza Alves Batista

Imagens da capa

iStock

Edição de arte

Luiza Alves Batista

2023 by Atena Editora

Copyright © Atena Editora

Copyright do texto © 2023 Os autores

Copyright da edição © 2023 Atena

Editora

Direitos para esta edição cedidos à Atena Editora pelos autores.

Open access publication by Atena

Editora



Todo o conteúdo deste livro está licenciado sob uma Licença de Atribuição *Creative Commons*. Atribuição-Não-Comercial-NãoDerivativos 4.0 Internacional (CC BY-NC-ND 4.0).

O conteúdo dos artigos e seus dados em sua forma, correção e confiabilidade são de responsabilidade exclusiva dos autores, inclusive não representam necessariamente a posição oficial da Atena Editora. Permitido o *download* da obra e o compartilhamento desde que sejam atribuídos créditos aos autores, mas sem a possibilidade de alterá-la de nenhuma forma ou utilizá-la para fins comerciais.

Todos os manuscritos foram previamente submetidos à avaliação cega pelos pares, membros do Conselho Editorial desta Editora, tendo sido aprovados para a publicação com base em critérios de neutralidade e imparcialidade acadêmica.

A Atena Editora é comprometida em garantir a integridade editorial em todas as etapas do processo de publicação, evitando plágio, dados ou resultados fraudulentos e impedindo que interesses financeiros comprometam os padrões éticos da publicação. Situações suspeitas de má conduta científica serão investigadas sob o mais alto padrão de rigor acadêmico e ético.

Conselho Editorial**Ciências Biológicas e da Saúde**

Profª Drª Aline Silva da Fonte Santa Rosa de Oliveira – Hospital Federal de Bonsucesso

Profª Drª Ana Beatriz Duarte Vieira – Universidade de Brasília

Profª Drª Ana Paula Peron – Universidade Tecnológica Federal do Paraná

Prof. Dr. André Ribeiro da Silva – Universidade de Brasília

Profª Drª Anelise Levay Murari – Universidade Federal de Pelotas

Prof. Dr. Benedito Rodrigues da Silva Neto – Universidade Federal de Goiás

Profª Drª Camila Pereira – Universidade Estadual de Londrina

Prof. Dr. Cirênio de Almeida Barbosa – Universidade Federal de Ouro Preto

Profª Drª Daniela Reis Joaquim de Freitas – Universidade Federal do Piauí
 Profª Drª Danyelle Andrade Mota – Universidade Tiradentes
 Prof. Dr. Davi Oliveira Bizerril – Universidade de Fortaleza
 Profª Drª Débora Luana Ribeiro Pessoa – Universidade Federal do Maranhão
 Prof. Dr. Douglas Siqueira de Almeida Chaves – Universidade Federal Rural do Rio de Janeiro
 Prof. Dr. Edson da Silva – Universidade Federal dos Vales do Jequitinhonha e Mucuri
 Profª Drª Elizabeth Cordeiro Fernandes – Faculdade Integrada Medicina
 Profª Drª Eleuza Rodrigues Machado – Faculdade Anhanguera de Brasília
 Profª Drª Elane Schwinden Prudêncio – Universidade Federal de Santa Catarina
 Profª Drª Eysler Gonçalves Maia Brasil – Universidade da Integração Internacional da Lusofonia Afro-Brasileira
 Prof. Dr. Ferlando Lima Santos – Universidade Federal do Recôncavo da Bahia
 Profª Drª Fernanda Miguel de Andrade – Universidade Federal de Pernambuco
 Profª Drª Fernanda Miguel de Andrade – Universidade Federal de Pernambuco
 Prof. Dr. Fernando Mendes – Instituto Politécnico de Coimbra – Escola Superior de Saúde de Coimbra
 Profª Drª Gabriela Vieira do Amaral – Universidade de Vassouras
 Prof. Dr. Gianfábio Pimentel Franco – Universidade Federal de Santa Maria
 Prof. Dr. Guillermo Alberto López – Instituto Federal da Bahia
 Prof. Dr. Helio Franklin Rodrigues de Almeida – Universidade Federal de Rondônia Profª Drª Iara Lúcia Tescarollo – Universidade São Francisco
 Prof. Dr. Igor Luiz Vieira de Lima Santos – Universidade Federal de Campina Grande
 Prof. Dr. Jefferson Thiago Souza – Universidade Estadual do Ceará
 Prof. Dr. Jesus Rodrigues Lemos – Universidade Federal do Delta do Parnaíba – UFDPAr
 Prof. Dr. Jônatas de França Barros – Universidade Federal do Rio Grande do Norte
 Prof. Dr. José Aderval Aragão – Universidade Federal de Sergipe
 Prof. Dr. José Max Barbosa de Oliveira Junior – Universidade Federal do Oeste do Pará
 Profª Drª Juliana Santana de Curcio – Universidade Federal de Goiás
 Profª Drª Kelly Lopes de Araujo Appel – Universidade para o Desenvolvimento do Estado e da Região do Pantanal
 Profª Drª Larissa Maranhão Dias – Instituto Federal do Amapá
 Profª Drª Lívia do Carmo Silva – Universidade Federal de Goiás
 Profª Drª Luciana Martins Zuliani – Pontifícia Universidade Católica de Goiás
 Prof. Dr. Luís Paulo Souza e Souza – Universidade Federal do Amazonas Profª Drª Magnólia de Araújo Campos – Universidade Federal de Campina Grande
 Prof. Dr. Marcus Fernando da Silva Praxedes – Universidade Federal do Recôncavo da Bahia
 Profª Drª Maria Tatiane Gonçalves Sá – Universidade do Estado do Pará
 Prof. Dr. Maurilio Antonio Varavallo – Universidade Federal do Tocantins
 Prof. Dr. Max da Silva Ferreira – Universidade do Grande Rio
 Profª Drª Mylena Andréa Oliveira Torres – Universidade Ceuma
 Profª Drª Natiéli Piovesan – Instituto Federal do Rio Grande do Norte
 Prof. Dr. Paulo Inada – Universidade Estadual de Maringá
 Prof. Dr. Rafael Henrique Silva – Hospital Universitário da Universidade Federal da Grande Dourados
 Profª Drª Regiane Luz Carvalho – Centro Universitário das Faculdades Associadas de Ensino
 Profª Drª Renata Mendes de Freitas – Universidade Federal de Juiz de Fora
 Profª Drª Sheyla Mara Silva de Oliveira – Universidade do Estado do Pará
 Profª Drª Suely Lopes de Azevedo – Universidade Federal Fluminense
 Profª Drª Taísa Ceratti Treptow – Universidade Federal de Santa Maria
 Profª Drª Vanessa da Fontoura Custódio Monteiro – Universidade do Vale do Sapucaí
 Profª Drª Vanessa Lima Gonçalves – Universidade Estadual de Ponta Grossa
 Profª Drª Vanessa Bordin Viera – Universidade Federal de Campina Grande
 Profª Drª Welma Emídio da Silva – Universidade Federal Rural de Pernambuco

Genética: molecular, humana e médica 3

Diagramação: Camila Alves de Cremo
Correção: Mariane Aparecida Freitas
Indexação: Amanda Kelly da Costa Veiga
Revisão: Os autores
Organizador: Benedito Rodrigues da Silva Neto

Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP)	
G328	<p>Genética: molecular, humana e médica 3 / Organizador Benedito Rodrigues da Silva Neto. – Ponta Grossa - PR: Atena, 2023.</p> <p>Formato: PDF Requisitos de sistema: Adobe Acrobat Reader Modo de acesso: World Wide Web Inclui bibliografia ISBN 978-65-258-0979-3 DOI: https://doi.org/10.22533/at.ed.793230501</p> <p>1. Genética. I. Silva Neto, Benedito Rodrigues da (Organizador). II. Título.</p> <p style="text-align: right;">CDD 576</p>
Elaborado por Bibliotecária Janaina Ramos – CRB-8/9166	

Atena Editora
 Ponta Grossa – Paraná – Brasil
 Telefone: +55 (42) 3323-5493
www.atenaeditora.com.br
contato@atenaeditora.com.br

DECLARAÇÃO DOS AUTORES

Os autores desta obra: 1. Atestam não possuir qualquer interesse comercial que constitua um conflito de interesses em relação ao artigo científico publicado; 2. Declaram que participaram ativamente da construção dos respectivos manuscritos, preferencialmente na: a) Concepção do estudo, e/ou aquisição de dados, e/ou análise e interpretação de dados; b) Elaboração do artigo ou revisão com vistas a tornar o material intelectualmente relevante; c) Aprovação final do manuscrito para submissão.; 3. Certificam que os artigos científicos publicados estão completamente isentos de dados e/ou resultados fraudulentos; 4. Confirmam a citação e a referência correta de todos os dados e de interpretações de dados de outras pesquisas; 5. Reconhecem terem informado todas as fontes de financiamento recebidas para a consecução da pesquisa; 6. Autorizam a edição da obra, que incluem os registros de ficha catalográfica, ISBN, DOI e demais indexadores, projeto visual e criação de capa, diagramação de miolo, assim como lançamento e divulgação da mesma conforme critérios da Atena Editora.

DECLARAÇÃO DA EDITORA

A Atena Editora declara, para os devidos fins de direito, que: 1. A presente publicação constitui apenas transferência temporária dos direitos autorais, direito sobre a publicação, inclusive não constitui responsabilidade solidária na criação dos manuscritos publicados, nos termos previstos na Lei sobre direitos autorais (Lei 9610/98), no art. 184 do Código Penal e no art. 927 do Código Civil; 2. Autoriza e incentiva os autores a assinarem contratos com repositórios institucionais, com fins exclusivos de divulgação da obra, desde que com o devido reconhecimento de autoria e edição e sem qualquer finalidade comercial; 3. Todos os e-book são *open access*, *desta forma* não os comercializa em seu site, sites parceiros, plataformas de *e-commerce*, ou qualquer outro meio virtual ou físico, portanto, está isenta de repasses de direitos autorais aos autores; 4. Todos os membros do conselho editorial são doutores e vinculados a instituições de ensino superior públicas, conforme recomendação da CAPES para obtenção do Qualis livro; 5. Não cede, comercializa ou autoriza a utilização dos nomes e e-mails dos autores, bem como nenhum outro dado dos mesmos, para qualquer finalidade que não o escopo da divulgação desta obra.

Podemos definir a genética como a parte da ciência que estuda a hereditariedade, assim como a estrutura e função dos genes e a variação dos seres vivos. Através da genética podemos compreender os mecanismos e leis que regem a transmissão das características através das gerações. Essa genética clássica quando aprofundada revela outras subáreas, como a genética molecular que tem as suas fundações na genética clássica, mas dá um enfoque maior à estrutura e função dos genes ao nível molecular, abordando o DNA, genes e o genoma que controlam todos os processos vivos, nos ajudando na compreensão da biologia humana em saúde e doença.

Outra subárea de importância é a genética humana, que tem como estratégia descrever o estudo da transmissão genética em seres humanos, englobando a genética clássica propriamente dita, a citogenética, a bioquímica, genética populacional, genética do desenvolvimento etc. Por fim a genética médica ou genética clínica é a especialidade que lida com o diagnóstico, tratamento e controle dos distúrbios genéticos e hereditários. É uma área que enfoca não só o paciente mas também toda a família, principalmente por meio do aconselhamento genético.

Além das três subáreas que destacamos acima a genética compreende um leque outras áreas específicas, no entanto ao mencionar a genética humana, molecular e médica estamos abrindo caminho para o segundo volume do livro publicado dentro do contexto dessas definições.

É muito nítido que nos últimos anos a genética tem influenciado diversas pesquisas promissoras em todo o mundo, contribuindo de forma significativa em diversas áreas e principalmente na saúde e aliada à revolução tecnológica essa tem contribuído muito com o avanço no campo da pesquisa.

Assim, esperamos que mais uma vez o conteúdo deste material possa somar de maneira significativa aos novos conceitos aplicados à genética, influenciando e estimulando cada vez mais a pesquisa nesta área em nosso país. Desejamos que este terceiro volume seja tão recomendado e lido assim como os dois outros volumes anteriores. E por fim parabenizamos cada autor pela teoria bem fundamentada aliada à resultados promissores, e principalmente à Atena Editora por permitir que o conhecimento seja difundido e disponibilizado para que as novas gerações se interessem cada vez mais pelo ensino e pesquisa em genética.

Desejo a todos uma excelente leitura!

Benedito Rodrigues da Silva Neto

CAPÍTULO 1	1
A INTELIGÊNCIA ARTIFICIAL E SUAS IMPLICAÇÕES NO CAMPO DA GENÉTICA	
Benedito R. da Silva Neto	
 https://doi.org/10.22533/at.ed.7932305011	
CAPÍTULO 2	9
FATORES GENÉTICOS E EPIGENÉTICOS ENVOLVIDOS NO TRATAMENTO DA DOR PELO MINDFULNESS: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA	
Adriana Peixoto Cardoso Guerra	
Thais Cidália Vieira Gigonzac	
 https://doi.org/10.22533/at.ed.7932305012	
CAPÍTULO 3	23
O PAPEL DE SOCS3 EM DISTÚRBIOS METABÓLICOS NA HEPATITE C CRÔNICA: REVISÃO DA LITERATURA	
Thais de Oliveira Consuli	
Luísa Hoffmann	
 https://doi.org/10.22533/at.ed.7932305013	
CAPÍTULO 4	39
OBESIDADE MONOGÊNICA NÃO SINDRÔMICA: DOS GENES À TERAPIA	
Kaio Cezar Rodrigues Salum	
Fabiana Barzotto Kohlrausch	
Ana Carolina Proença da Fonseca	
 https://doi.org/10.22533/at.ed.7932305014	
SOBRE O ORGANIZADOR	57
ÍNDICE REMISSIVO	58

A INTELIGÊNCIA ARTIFICIAL E SUAS IMPLICAÇÕES NO CAMPO DA GENÉTICA

Data de aceite: 02/01/2023

Benedito R. da Silva Neto

Pós-Doutor em Genética Médica, Microbiologia Médica e Ciências da Saúde. Doutor em Medicina Tropical e Saúde Pública
Mestre em Biologia Celular e Molecular. Especialista em Microbiologia e Análises Clínicas, Genômica/Proteômica e Engenharia Genética
Instituto de Patologia Tropical e Saúde Pública – IPTSP/UFG

RESUMO: A inteligência artificial (IA) utiliza ferramentas matemáticas, denominadas “aprendizado de máquina”, para aprender interativamente os padrões nos dados de treinamento e, quando esses padrões são encontrados em novos dados, a IA converte isso em uma decisão. O potencial da IA na medicina clínica é amplo e foi impulsionado nos últimos anos pelo aumento da disponibilidade de grandes conjuntos de dados de saúde devido à digitalização dos registros de saúde, juntamente com o compartilhamento de dados de saúde. Os métodos de IA, especialmente os métodos de *Deep learning*, mostraram seu desempenho avançado em aplicações médicas. Em alguns problemas detalhados

de classificação, segmentação e detecção, o *Deep learning* pode alcançar precisão no nível humano. O desenvolvimento de novos equipamentos científicos é dispendioso e demorado, contudo, a IA pode auxiliar o rápido progresso científico, aumentando a acessibilidade dos projetos de hardware de laboratório em todo o mundo e permitindo que os cientistas compartilhem, utilizem e melhorem os projetos.

PALAVRAS-CHAVE: Inteligência Artificial, Bioinformática, Genética.

ARTIFICIAL INTELLIGENCE AND ITS IMPLICATIONS IN THE FIELD OF GENETICS

ABSTRACT: Artificial intelligence (AI) uses mathematical tools, called “machine learning”, to interactively learn patterns in training data, and when those patterns are found in new data, AI converts it into a decision. The potential of AI in medicine is broad and has been driven in recent years by the increased availability of large health data sets due to the digitization of health records, along with the sharing of health data. The IA methods, especially the deep learning methods, excellent their advanced performance in medical applications. In

some detailed problems of classification, selection and detection, Deep learning can achieve precision at the human level. The development of new scientific equipment is expensive and time-consuming, however, AI can assist rapid scientific progress by increasing the accessibility of laboratory hardware designs worldwide and allowing them to share, use and improve designs.

KEYWORDS: Artificial Intelligence, Bioinformatics, Genetics.

INTRODUÇÃO

O gerenciamento do grande volume de informações médicas, assim como a operação destes sistemas são os principais componentes das tarefas clínicas dos departamentos de informática médica. Os dados médicos acumulados nos sistemas de informações principalmente pelo advento da digitalização tornaram-se um foco não apenas para uso primário, mas também para usos secundários de informações médicas, passando a integrar os processos médicos otimizando decisões e contribuindo para o aperfeiçoamento do diagnóstico.

O ramo da ciência que tem trabalhado os aspectos da aprendizagem de máquina, resolução de problemas e reconhecimento de padrões é denominado inteligência artificial (IA), suportada por máquinas ou robôs, comandados por computadores, a IA executa atividades associadas à inteligência humana. A IA usa ferramentas matemáticas, denominadas “aprendizado de máquina”, para aprender interativamente os padrões nos dados de treinamento e, quando esses padrões são encontrados em novos dados, a IA converte isso em uma decisão. Nos últimos anos, um subcampo da IA, “aprendizado profundo”, proporcionou um aumento significativo na precisão usando novas abordagens de aprendizado, *hardware* especializado e conjuntos de dados significativamente maiores para encontrar padrões mais sutis e complexos nos dados (MCKINNEY *et al.*, 2020; FITZPATRICK *et al.*, 2020).

Essa área começou a se desenvolver na década de 50, e atualmente todos os setores produtivos, onde nós incluímos necessariamente a Medicina, aplicam IA para otimizar processos. As aplicações assim como a importância da IA na área da Saúde pode ser mensurada pelos investimentos que giram em torno de bilhões por ano. O potencial da IA na medicina é amplo e foi impulsionado nos últimos anos pelo aumento da disponibilidade de grandes conjuntos de dados de saúde devido à digitalização dos registros de saúde, juntamente com o compartilhamento de dados de saúde.

Quando mencionamos acúmulo de dados não podemos nos esquecer que somos contemporâneos da maior evolução no aspecto que tange a descoberta e o armazenamento de dados. Os chamados *data bank* (termos inglês que se refere à banco de dados) surgiram nas duas últimas décadas com o objetivo de armazenar de forma segura e disponibilizar para o resto da comunidade acadêmica informações principalmente relacionadas às descobertas advindas do campo da biologia molecular. Este advento, que tem como início

a descoberta e publicação da fita dupla de DNA por Watson e Crick, é responsável pelo crescimento exponencial de dados genômicos, transcriptômicos e mais recentemente proteômicos. Assim, pelo grande volume de dados gerados diariamente por pesquisas no campo da genética, obtidos por sequenciamentos, um campo promissor para a utilização da IA também tem sido vislumbrado.

A IA já utilizada para diagnóstico, usando dados de imagem tem potencial em diversos campos, como diagnóstico patológico de câncer, retinopatia diabética e triagem de glaucoma na atenção primária e auto-monitoramento de lesões de pele pelos pacientes etc. As possibilidades de estudos pela disponibilidade de dados categorizados em bancos de DNA ou genômicos são inúmeras e permitem inferências com características fenotípicas podendo influenciar previsão de eventos adversos, construção de painéis genéticos e maior precisão e acurácia no tratamento.

DESENVOLVIMENTO

Atualmente podemos encontrar inúmeros exemplos de aplicações da IA na saúde/medicina, dos mais simples tais como a assistência médica virtual, o prontuário eletrônico do paciente, até os mais complexo como cirurgias robóticas, gerenciamento de bancos de sangue, análise de imagens radiológicas, dentre outras.

As possibilidades diagnósticas da tomografia multifotônica em dermatologia já tem sido demonstradas utilizando a imagem da tomografia multifotônica combinada com inteligência artificial para diagnosticar com sucesso a dermatite atópica. A abordagem proposta serve como uma estrutura para o diagnóstico automático de doenças de pele usando tomografia multifotônica (GUIMARÃES et al., 2020).

Na microbiologia clínica, algoritmos de aprendizado de máquina desenvolvidos a partir de genômica populacional podem ser usados para prever riscos de infecção a partir das características genômicas de *Staphylococcus epidermidis* e potencialmente identificar genótipos de alto risco no pré-operatório para direcionar programas preventivos de IRAS pré e pós-operatórias (FITZPATRICK et al., 2020), Zoffmann e colaboradores publicaram uma descrição abrangente de várias técnicas de aprendizado de máquina aplicadas a amostras de bactérias tratadas com compostos com o objetivo de descobrir novos compostos antibióticos (ZOFFMANN et al., 2019), assim como a otimização do uso de medicamentos partindo da identificação de alterações nas características morfológicas microbianas em resposta a vários tratamentos e condições de cultura (PETITTE et al., 2019). Já Huang e colaboradores 2020, descreveram uma aplicação de métodos de aprendizado de máquina para diferenciar bactérias resistentes e bactérias suscetíveis à drogas, usando MAL-DI-TOF MS (HUANG et al., 2020).

Rajaraman e colaboradores (2018) avaliaram o desempenho de uma rede neural convolucional pré-treinada como extrator de características na classificação de parasitas

e células hospedeiras, o que melhorou a triagem de doenças infecciosas. Além disso, Mehanian e colaboradores (2017) desenvolveram um sistema de visão computacional com aprendizado profundo para identificar parasitas da malária ao microscópio em campos de filmes de sangue espessos preparados.

Mikami et al., 2020, apresentaram em seu estudo um método de imagem optomecânica que supera a compensação, congelando virtualmente o movimento das células que fluem no sensor de imagem, a disponibilidade de inúmeras imagens de células de fluorescência ricas em informações permite análise estatística de alta dimensão e classificação precisa com *deep learning*, evidenciando aplicações exclusivas em hematologia e microbiologia (MIKAMI et al., 2020).

Pelos dados recentes observados na literatura, a utilização da IA tem caminhado a passos largos em todas as áreas, se tornando realidade no campo da medicina. Um exemplo palpável e influenciado pelo período de pandemia da COVID-19 tem sido o desenvolvimento de padrões para avaliação de opacidades bilaterais e subpleurais em vidro fosco frequentemente observadas na pneumonia por COVID-19. Shi e colaboradores, estudaram os dados de imagem de TC de 81 pacientes com pneumonia por COVID-19 e validaram informações capazes de abastecer IA no sentido de otimizar o diagnóstico com praticidade e agilidade. Assim como Wu e colaboradores 2020, que desenvolveram um modelo de fusão com múltiplas visualizações para a triagem inicial da pneumonia por COVID-19. Esse modelo alcançou um melhor desempenho com o modelo de visualização única e a análise de subgrupos. Os métodos de IA, especialmente os métodos de *Deep learning*, mostraram seu desempenho avançado em aplicações médicas. Em alguns problemas detalhados de classificação, segmentação e detecção, o *Deep learning* pode alcançar precisão no nível humano, como no diagnóstico de nódulos pulmonares, diagnóstico de câncer de mama, segmentação de imagem da retina etc. Portanto, os métodos baseados em *Deep learning* podem ser usados para auxiliar os radiologistas a melhorar a eficiência e a precisão do diagnóstico no diagnóstico da pneumonia por COVID-19 (WU et al., 2020).

A partir da segunda metade da década de 2000 os *Next Generation Sequencing*, (NGS) aumentaram em milhões de vezes a capacidade de análise do genoma humano e reduziram o custo e tempo de sequenciamento. Proporcionalmente à velocidade da introdução das novas tecnologias no campo molecular foram as produções de novos genomas sequenciados e novos genes elucidados. A última década na medicina foi de fato marcada pela popularização dos conceitos da genética e do NGS na medicina, clamando pela necessidade de aprimoramento no processamento e na análise de dados genômicos.

O estudo do genoma humano, o conjunto de todo o material genético de uma pessoa é caracterizado por técnicas genômicas, dentre elas no NGS que gera uma quantidade gigantesca de dados, haja vista a quantidade de informação disponível na molécula de DNA, o genoma humano por exemplo, possui 3 bilhões de pares de bases e um único indivíduo pode conter de 4 a 5 milhões de variantes. De acordo com o NCBI a “revolução

genômica”, implicou na criação e manutenção de grandes bancos de dados para armazenar informações biológicas, tais como sequências de nucleotídeos e aminoácidos, envolvendo também o desenvolvimento de interfaces complexas, em que pesquisadores poderiam tanto ter acesso aos dados existentes, como também apresentar dados novos ou revisados (NCBI, 2010).

O GenBank[®] é um banco de dados compreensível e público que agrega informações sobre seqüências de DNA de diferentes organismos, obtidas principalmente através da submissão de dados individuais ou em lotes - gerados a partir de projetos de seqüenciamento em larga escala. Ele foi criado e é distribuído pelo National Center for Biotechnology Information (NCBI), uma divisão da National Library of Medicine (NLM), localizado no campus do US National Institutes of Health (NIH), em Bethesda, MD. Combinar novos dados com os de outros pesquisadores em todo o mundo em um banco de dados central fornece sólidos contextos biológicos estimulando novas descobertas (BENSON *et al*, 2008).

Estes dados depositados em bancos como o GenBank são então utilizados para diversas pesquisas, ou no diagnóstico de síndromes, doenças monogênicas, na predição de risco a doenças, como também no desenvolvimento de novos fármacos. Uma vez que os exames que utilizam o NGS produzem uma quantidade enorme de fragmentos de DNA, surge também a necessidade de processos otimizados para leitura e interpretação correta. Essa necessidade fomentou nos últimos anos uma subárea extremamente relevante denominada bioinformática, basicamente, desenvolvendo programas/ softwares capazes de analisar e categorizar com acurácia todas as informações. A bioinformática, trabalha então no sentido de otimizar a gigantesca quantidade de fragmentos gerados no NGS em um só arquivo compacto, que seja capaz de conter as informações mais relevantes para a posterior interpretação e análise dos médicos ou cientistas.

Os fragmentos obtidos são comparados por diversas e diferentes ferramentas com um genoma de referência construído pelo projeto Genoma Humano, essa estratégia revelará semelhanças e diferenças chamadas de variantes. Conseqüentemente essa tarefa de analisar as variantes de um único indivíduo e classificá-las como patogênica ou benigna é extremamente complexa e reuniria centenas de indivíduos com possibilidades de grandes erros caso o processo não fosse automatizado.

Deste modo, como a IA pode contribuir com a bioinformática e análise médica dentro da genética? Temos várias respostas a esse questionamento, por exemplo: primeiramente, como já citamos a importância, nos bancos de dados sobre as variantes encontradas e na classificação de cada uma delas, na identificação do tipo de alteração genética e sua posição, na própria comparação dos dados com o genoma de referência, e na interpretação da variante, na busca por informações descritas na literatura médica e (KAKILETI *et al*., 2020).

A utilização de bioinformática pode cooperar com o desenvolvimento de softwares

e ferramentas que podem auxiliar na identificação de alvos para o desenvolvimento de drogas, marcadores moleculares e epidemiológicos, e também ferramentas de diagnóstico. Segundo Silva (2015), dentre as diversas técnicas de análise genômica existentes, a análise de *Tandem Repeats* (TRs) possui destaque relevante na literatura. Na genômica, os TRs são descritos como sequências de DNA que se repetem em múltiplas cópias adjacentes com a mesma orientação na cadeia, podendo conter elementos intervenientes ou não (BENSON, 1999). De acordo com Gemayel et al. (2012), diversos trabalhos têm associado os TRs como característica fundamental de genes relacionados à virulência, com interação patógeno-hospedeiro e como mecanismo responsável por gerar diversidade entre organismos de mesma espécie. Estudos têm demonstrado que atributos das imagens médicas e padrões de expressão e mutações genéticas possuem associações significativas, mostrando que a análise radiogenômica pode demonstrar diferentes mecanismos biológicos por meio de dispositivos matemáticos e computacionais, possibilitando a decodificação de fenótipos das doenças por meio de métodos não invasivos (GEVAERT, 2017).

Finalmente, ressaltamos que, embora a IA hoje seja uma ferramenta cada vez mais importante na Genética e conseqüentemente cada vez mais importante, a análise e a interpretação dos dados genômicos pelos cientistas e médicos continua categoricamente necessária para as análises genéticas.

CONCLUSÃO

Assim a IA pode auxiliar o rápido progresso científico, aumentando a acessibilidade dos projetos de hardware de laboratório em todo o mundo e permitindo que os cientistas compartilhem, utilizem e melhorem os projetos. Isso permite flexibilidade no design de requisitos técnicos específicos, dando aos cientistas a capacidade de adaptar seu laboratório às suas necessidades e possibilita inovações de baixo custo em métodos científicos. A justificativa para a aplicação de abordagens computacionais de modo a facilitar a compreensão dos vários processos biológicos inclui, além de uma perspectiva mais global em projeto experimental, a capacidade de capitalizar as tecnologias como a mineração de dados (processo pelo qual são geradas hipóteses testáveis sobre a função ou estrutura de um gene, identificação de seqüências semelhantes em organismos mais bem caracterizadas). Desta forma, a genética no novo século tem se transformado em uma ciência cada vez mais baseada em dados clínico-laboratoriais como uma ciência da informação.

REFERÊNCIAS

Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA). Detecção e Identificação dos Fungos de Importância Médica. Módulo VII. 2004. Disponível em: http://www.anvisa.gov.br/servicosaude/microbiologia/mod_7_2004.

BENSON G., Tandem repeats finder: a program to analyze DNA sequences. *Nucleic Acids Research*, v. 27, n. 2, p. 573–580, 1999.

BENSON, D. A.; KARSCH-MIZRACHI, I.; LIPMAN, D. J.; OSTELL, J.; RAPP, B. A.; WHEELER, D. L. GenBank. *Nucleic Acids Research*, Vol. 36(Database issue), p. D25–D30. 2008.

CAREY, A. J.; SAIMAN, L.; POLIN, R. A. Hospital-Acquired Infections in the NICU: Epidemiology for the New Millennium. ***Clinics in Perinatology***, v. 35, n. 1, p. 223–249, 2008.

COLOMBO, A. L.; NUCCI, M.; PARK, B. J.; NOUÉR, S. A.; ARTHINGTON-SKAGGS, B.; MATTA, D. A.; WARNOCK, D.; MORGAN, J. Epidemiology of candidemia in Brazil: A nationwide sentinel surveillance of candidemia in eleven medical centers. ***Journal of Clinical Microbiology***, v. 44, n. 8, p. 2816–2823, 2006.

Fitzpatrick et al., Using Artificial Intelligence in Infection Prevention. ***Curr Treat Options Infect Dis***. DOI 10.1007/s40506-020-00216-7, 2020.

GEMAYEL, Rita et al. Beyond junk-variable tandem repeats as facilitators of rapid evolution of regulatory and coding sequences. ***Genes***, v. 3, n. 3, p. 461-480, 2012.

HUANG et al., Detection of carbapenem-resistant *Klebsiella pneumoniae* on the basis of matrix-assisted laser desorption ionization time-of-flight mass spectrometry by using supervised machine learning approach. ***PLOS ONE*** <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0228459>, 2020.

LEACH, M. D.; COWEN, L. E. Surviving the Heat of the Moment: A Fungal Pathogens Perspective. *PLoS Pathogens*, v. 9, n. 3, p. 1–4, 2013.

Gevaert O, Echegaray S, Khuong A, et al. Predictive radiogenomics modeling of EGFR mutation status in lung cancer. *Sci Rep*. 2017; 7:41674.

GUIMARÃES et al., Artificial Intelligence in Multiphoton Tomography: Atopic Dermatitis Diagnosis. *SCIENTIFIC REPORTS*.10:7968 <https://doi.org/10.1038/s41598-020-64937-x>, 2020.

Kakileti ST et al. Personalized risk prediction for breast cancer pre-screening using artificial intelligence and thermal radiomics. *Artif Intell Med*. 2020; 105:101854.

NCBI. A science primer - just the facts: a basic introduction to the science underlying NCBI Resources. Disponível em: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/About/primer/bioinformatics.html>>, Último acesso: 12/12/2010.

McKinney SM, Sieniek M, Godbole V, Godwin J, 6. Antropova N, Ashrafian H, et al. International evaluation of an AI system for breast cancer screening. *Nature*. 2020;577(7788):89–94. <https://doi.org/10.1038/s41586-019-1799-6>.

Mehanian C, Jaiswal M, Delahunt C, Thompson C, Horning M, Hu L, Ostbye T, McGuire S, Mehanian M, Champlin C. 2017. Computer-automated malaria diagnosis and quantitation using convolutional neural networks, p 116–125. *In Proceedings of the 2017 IEEE International Conference on Computer Vision Workshops*

MIKAMI et al., Virtual-freezing fluorescence imaging flow cytometry. **NATURE COMMUNICATIONS**.11:1162 | <https://doi.org/10.1038/s41467-020-14929-2>. 2020.

MIKULSKA, M.; CALANDRA, T.; SANGUINETTI, M.; POULAIN, D.; VISCOLI, C. The use of mannan antigen and anti-mannan antibodies in the diagnosis of invasive candidiasis: Recommendations from the Third European Conference on Infections in Leukemia. **Critical Care**, v. 14, n. 6, p. 1–14, 2010.

NOVAK, M.; PLEŠKO, S. Epidemiology and fungal infection risk factors in patients hospitalized in neonatal and paediatric intensive care units – a multicentre pilot study. **Signa Vitae**, v. 11, n. Suppl 2, p. 51–56, 2016.

NUCCI, M.; QUEIROZ-TELLES, F.; ALVARADO-MATUTE, T.; TIRABOSCHI, I. N.; CORTES, J.; ZURITA, J.; GUZMAN-BLANCO, M.; SANTOLAYA, M. E.; THOMPSON, L.; SIFUENTES-OSORNIO, J.; ECHEVARRIA, J.I.; COLOMBO, A.L. Epidemiology of candidemia in Latin America: a laboratory-based survey. **PloS one**, v. 8, n. 3, p. e59373, 2013.

PETITTE et al., Use of high-content analysis and machine learning to characterize complex microbial samples via morphological analysis. **PLOS ONE** | <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0222528>, 2019.

POLVI, E. J.; LI, T.; O'MEARA, T. R.; LEACH, M. D.; COWEN, L. E. Opportunistic yeast pathogens: Reservoirs, virulence mechanisms, and therapeutic strategies. **Cellular and Molecular Life Sciences**, v. 72, n. 12, p. 2261–2287, 2015.

Rajaraman S, Antani SK, Poostchi M, Silamut K, Hossain MA, Maude RJ, Jaeger S, Thoma GR. 2018. Pre-trained convolutional neural networks as feature extractors toward improved malaria parasite detection in thin blood smear images. *PeerJ* 6:e4568. doi:10.7717/peerj.4568

SANCHEZ, J.A. VAZQUEZ, D.B. JONES, L. DEMBRY, J.D. SOBEL, M. J. Z. Nosocomial Acquisition of. **The American Journal of Medicine**, v. 94, n. June, p. 577–582, 1993.

SILVA, Vinícius Alves. Análise genômica de repetições em tandem e motivos cpg em bactérias da família anaplasmataceae. 2015. 86f. Tese – UNAERP, Ribeirão Preto, 2015.

WU et al., Deep learning-based multi-view fusion model for screening 2019 novel coronavirus pneumonia: A multicentre study. **European Journal of Radiology** <https://doi.org/10.1016/j.ejrad.2020.10904>, 2020.

XIE, J. L.; POLVI, E. J.; SHEKHAR-GUTURJA, T.; COWEN, L. E. Elucidating drug resistance in human fungal pathogens. **Future Microbiology**, v. 9, n. 4, p. 523–542, 2014.

Zoffmann S, Vercruyssen M, Benmansour F, Maunz A, Wolf L, Blum Marti R, et al. Machine learning-powered antibiotics phenotypic drug discovery. **Sci Rep. Nature Publishing Group**; 9: 5013. <https://doi.org/10.1038/s41598-019-39387-9> PMID: 30899034. 2019.

B

Bioinformática 1, 5, 57

Biomarcadores 18, 19, 20, 23, 24, 28, 33, 41

D

Dor 9, 10, 11, 14, 15, 16, 18, 19, 20, 22

E

Expressão gênica 9, 10, 15, 18

G

Genética 1, 3, 5, 6, 9, 28, 37, 41, 47, 57

H

Hepatite C 23, 24, 25, 26, 27, 28, 29, 30, 31, 32, 33, 34, 35

I

Inteligência artificial 1, 3

M

Meditação 9, 15, 16, 17, 18, 19, 21

Metreleptina 39, 48

O

Obesidade monogênica não sindrômica 39, 41

P

Polimorfismos 20, 23, 24, 28, 29, 30, 31, 32, 33, 34, 35

S

Setmelanotide 39, 40, 48, 49

Síndrome metabólica 24, 27, 28, 33, 34, 38

SOCS3 23, 24, 28, 29, 30, 31, 32, 33, 34, 35, 36, 37, 38

V

Variantes patogênicas 39, 43, 48

Via leptina-melanocortina 39, 41, 42, 43, 46, 48

GENÉTICA:

Molecular, humana e médica

3

-  www.atenaeditora.com.br
-  contato@atenaeditora.com.br
-  [@atenaeditora](https://www.instagram.com/atenaeditora)
-  www.facebook.com/atenaeditora.com.br

GENÉTICA:

Molecular, humana e médica

3

-  www.atenaeditora.com.br
-  contato@atenaeditora.com.br
-  [@atenaeditora](https://www.instagram.com/atenaeditora)
-  www.facebook.com/atenaeditora.com.br