

SOCIEDADE CIÊNCIA

Portugueses são os mais rápidos do mundo a montar genomas

Cientistas **criam software inovador** que poderá baixar o custo global para sequenciar o ADN de qualquer pessoa

VIRGÍLIO AZEVEDO

A competição global para montar o genoma humano (toda a informação hereditária codificada no nosso ADN) num período de tempo cada vez mais curto e a preços acessíveis, de modo a prevenir uma série de doenças, está a envolver cientistas portugueses. Um equipa do Instituto de Engenharia de Sistemas e Computadores — Investigação e Desenvolvimento (INESC-ID), criou uma ferramenta de software — o TAPyR — que permite montar o genoma humano da forma mais rápida do mundo.

O processo de identificação do genoma tem duas fases: a sequenciação em laboratório; e a montagem dos dados obtidos através da bioinformática. E é precisamente nesta área que trabalha o grupo do INESC-ID, um centro de investigação ligado ao Instituto Superior Técnico (IST) de Lisboa. "Criámos um sistema inovador, porque ultrapassa, em termos de desempenho e precisão, os sistemas conhecidos, permitindo baixar o custo global para sequenciar o ADN de cada pessoa", explica Ana Teresa Freitas, coordenadora do KDBIO (Knowledge Discovery and Bioinformatics), a equipa de investigação do INESC-ID.

O TAPyR (Tool for the Alignment of Pyrosequencing Reads) deu origem à publicação recente de um artigo assinado pelos investigadores portugueses na "BMC Bioinformatics", uma das melhores revistas de biologia computacional do mundo, que só existe na versão *online*, porque os artigos têm de ser publicados rapidamente, devido à competição internacional nesta área do conhecimento.

Prevenir a morte súbita em jovens e atletas

Uma das aplicações em que o grupo liderado por Ana Teresa Freitas está a trabalhar é no desenvolvimento de um *chip* para a prevenção da hipertrofia cardíaca, "uma doença genética que afeta em média uma em cada 500 pessoas, sendo a causa mais frequente de morte súbita entre os jovens aparentemente saudáveis e entre os atletas", explica um artigo publicado pelos investigadores do KDBIO na revista



Luís Russo, Francisco Fernandes, Ana Teresa Freitas e Arlindo Oliveira: tornar a determinação da sequência do genoma acessível a qualquer pessoa
FOTO JOSE VENTURA

de divulgação científica europeia "ERCIM News".

Ana Teresa Freitas esclarece que, "em termos de manifestação genética, mais de 900 mutações em mais de 30 genes foram associadas à hipertrofia cardíaca", pelo que "a deteção destas mutações no genoma de uma pessoa pode melhorar significativamente o diagnóstico da doença". Nesse sentido, o ADN extraído do sangue do paciente é injetado no *chip*, que sinaliza através da emissão de luz as zonas do genoma onde estão as variações típicas da hipertrofia cardíaca, porque a leitura é feita com *laser*.

A equipa do INESC-ID criou ferramentas informáticas que ajudam a construir as sequências de ADN que são obtidas por processos bioquímicos e um sistema de informação que permite identificar correlações entre dados clínicos e dados genéticos, atribuindo um fator de risco

ao paciente. A parte laboratorial foi desenvolvida pelas investigadoras Alexandra Fernandes e Susana Santos, ligadas à Universidade Lusófona e ao Centro de Química Estrutural do IST, e neste momento está a ser estudada a criação de uma empresa para a aplicação clínica do *chip*.

Do Brasil aos EUA

Em outubro, a equipa do KDBIO desloca-se ao Brasil para instalar o software TAPyR numa das principais plataformas de sequenciação do país, localizada no Laboratório Nacional de Computação Científica, no Rio de Janeiro. O Brasil está a desenvolver um conjunto de projetos de sequenciação de vários organismos, como o mosquito da malária, e o TAPyR vai ser usado na montagem do seu genoma, que é muito diferente e mais complexo do que o genoma do mosquito da malária em

África, apesar da semelhança morfológica entre as duas espécies.

Os cientistas portugueses vão também colaborar com a Universidade da Califórnia em Berkeley para analisar o interesse da instituição no TAPyR. O KDBIO propõe-se instalar este software num projeto de sequenciação da *Drosophila* (mosca da fruta). A universidade já tem uma outra colaboração com o INESC-ID num projeto na área da bioinformática.

Em Portugal, o novo sistema de montagem do genoma pode ter interesse económico, em particular no desenvolvimento da floresta. Através dele, o KDBIO quer saber como se pode melhorar o rendimento da pasta do *Eucalyptus globulus*, considerada a melhor pasta de papel do planeta. O país é um dos principais produtores mundiais desta espécie de eucalipto.

vazevedo@expresso.imprensa.pt

COMPETIÇÃO

10 mil dólares é quanto custa hoje às empresas mais competitivas sequenciar o genoma humano

3 mil milhões de dólares foi quanto custou o processo da primeira vez que foi feito

APLICAÇÕES

■ **Cardiopatas** — *Chip* para a prevenção da hipertrofia cardíaca, doença genética que pode causar a morte súbita entre jovens e atletas

■ **Malária** — O software português vai ser usado na montagem do genoma do mosquito da malária do Brasil

■ **Mosca da fruta** — A Universidade de Berkeley (EUA) poderá estar interessada nesse software num projeto de sequenciação da *Drosophila* (mosca da fruta)

■ **Eucalipto** — Melhoria do *Eucalyptus globulus* em Portugal, que produz a melhor pasta de papel do mundo