



PROSPECÇÃO SISTEMÁTICA E APLICADA DA HERANÇA GENÉTICA DA INTOLERÂNCIA A FRUTOSE UTILIZANDO FERRAMENTAS DE BIOINFORMÁTICA.

Ana Gabriela do Rêgo Leite¹, Igor Luiz Vieira de Lima Santos²

RESUMO

A frutose é mais conhecida por erros inatos associados ao seu metabolismo que podem ter consequências clínicas importantes. Assim, existem algumas patologias associadas ao consumo deste carboidrato, uma delas é a intolerância hereditária a frutose ou HFI, uma patologia hereditária rara, um distúrbio autossômico recessivo causado pela ausência ou deficiência da enzima aldolase B em tecidos. Sendo assim a frutose ingerida é incapaz de ser metabolizada nestes tecidos, causando diversos sintomas e quadros clínicos potencialmente fatais caso não sejam tratados. Dito isto, o presente estudo tem como objetivo analisar sistematicamente os genes envolvidos nas vias de progressão da intolerância a frutose utilizando ferramentas de bioinformática. A metodologia aplicada neste trabalho foi narrativa e com desenvolvimento de potencial biotecnológico e explicativo, bem como de revisão bibliográfica como ferramenta para a compreensão dos efeitos dos genes e do ambiente no processo de intolerância a frutose. Como resultados viu-se que existem três genes para a aldolase foram encontrados em humanos responsáveis pela via bioquímica de degradação da frutose e manose descritas em bancos de dados são eles: (ALDOA), (ALDOB) e (ALDOC). Várias são as implicações bioenergéticas influenciadas por estes genes estes expressam-se de forma diferente, onde qualquer alteração na via de metabolização causa distúrbios, entre eles a intolerância a frutose. Conclui-se que os dados obtidos nesse trabalho são promissores para estudos *in vitro*. Além de ser essencial para a construção de 10 sets de *primers* específicos para esse gene onde 6 apresentaram potencial uso.

Palavras-chave: Nutrigenética, Aldolase, Vias Bioquímicas

¹Graduanda em Bacharelado em Nutrição, Unidade Acadêmica de Saúde, UFCG, Cuité, PB, e-mail: anagabrielaleite0@gmail.com

²Doutor em Biotecnologia, Professor Adjunto, Unidade Acadêmica de Biologia e Química, UFCG, Cuité, PB, e-mail: igorsantosufcg@gmail.com



SYSTEMATIC AND APPLIED PROSPECTION OF THE GENETIC INHERITANCE OF FRUCTOSE INTOLERANCE USING BIOINFORMATICS TOOLS.

ABSTRACT

Fructose is best known for innate errors associated with its metabolism that can have important clinical consequences. Thus, there are some pathologies associated with the consumption of this carbohydrate, one of which is hereditary fructose intolerance or HFI, a rare hereditary pathology, an autosomal recessive disorder caused by the absence or deficiency of the enzyme aldolase B in tissues. Thus, ingested fructose is unable to be metabolized in these tissues, causing several potentially fatal symptoms and clinical conditions if they are not treated. That said, the present study aims to systematically analyze the genes involved in the pathways of progression of fructose intolerance using bioinformatics tools. The methodology applied in this work was narrative and with development of biotechnological and explanatory potential, as well as bibliographic review as a tool for understanding the effects of genes and the environment in the fructose intolerance process. As results it was seen that there are three genes for aldolase found in humans responsible for the biochemical pathway of degradation of fructose and mannose described in databases are: (ALDOA), (ALDOB) and (ALDOC). There are several bioenergetic implications influenced by these genes, which are expressed differently, where any change in the metabolism pathway causes disturbances, including fructose intolerance. It is concluded that the data obtained in this work are promising for in vitro studies. In addition to being essential for the construction of 10 sets of specific primers for this gene where 6 showed potential use.

Keywords: Nutrigenetics, Aldolase, Biochemical Pathways