

## UTILIZAÇÃO DE POLIMORFISMOS DE BASE ÚNICA (SNPs) NA IDENTIFICAÇÃO DE DOENÇAS GENÉTICAS

**Laís Caldeira de Freitas<sup>1</sup>; Alessandra Valéria de Oliveira<sup>2</sup>**

**RESUMO:** Os polimorfismos de base única (SNPs – Single Nucleotide Polymorphism) são a forma mais freqüente de variação na seqüência de DNA encontrada no genoma humano e podem ser definidos como regiões pontuais do DNA, onde a base nucleotídica seja variável na população. Os resultados mais simples para uma mutação em uma base única é a substituição de um nucleotídeo por outro, que é conhecido como polimorfismo de único nucleotídeo. Estes são caracterizados pelas variações genéticas que podem ocorrer quando um único nucleotídeo: adenina (A), timina (T), citosina (C) ou guanina (G) no genoma possuem seqüências alteradas. Embora mais de 99% dos humanos possuam seqüências de DNA que são as mesmas em toda a população, variações nas seqüências de DNA podem ter um grande impacto sobre a forma como os seres humanos respondem a doenças, bactérias, vírus, toxinas, produtos químicos, drogas e outras terapias. A maioria dos SNPs não são responsáveis pelo estado de uma doença, em vez disso, eles servem como marcadores biológicos para a identificação de uma doença sobre o mapa do genoma humano, porque estão geralmente localizados perto de um gene encontrado para ser associado com certas doenças. A utilização dos SNPs pode também estar relacionado com o uso de marcadores para a construção de mapas genéticos, para localizar e identificar genes de importância funcional. Os marcadores moleculares correspondem a polimorfismos de DNA, variantes na seqüência de nucleotídeos de membros individuais diferentes de uma população, que podem ser facilmente detectados, por serem tão numerosos em um genoma. O objetivo deste trabalho é discutir como os polimorfismos de base única podem influenciar na identificação de doenças genéticas, analisando as variações presentes no genoma de cada indivíduo, e por fim expor como os polimorfismos poderiam ser úteis para prevenir um aumento na incidência de doenças genéticas, ou até mesmo na resposta a fármacos. Neste trabalho será realizada uma pesquisa exploratória, baseada em revisão bibliográfica referente à utilização dos SNPs na identificação de doenças genéticas. As fontes de informação utilizadas para este trabalho serão de artigos científicos, livros, periódicos e sites de pesquisa científica.

**PALAVRAS-CHAVE:** DNA; Marcadores moleculares; Variações genéticas.

---

<sup>1</sup> Discentes do Curso de Biomedicina. Departamento de Biomedicina do Centro Universitário de Maringá – Cesumar, Maringá – Paraná. [laisc.freitas@uol.com.br](mailto:laisc.freitas@uol.com.br)

<sup>2</sup> Docente do Curso de Biomedicina. Departamento de Biomedicina do Centro Universitário de Maringá – Cesumar, Maringá – Paraná. [alessoli@cesumar.br](mailto:alessoli@cesumar.br)