



**ipb**

**INSTITUTO POLITÉCNICO DE BRAGANÇA**  
Escola Superior Agrária

**6ª Edição**

# **Workshop em Bioinformática**

**LIVRO DE RESUMOS**

**4 e 5 de novembro de 2015**

**Escola Superior Agrária de Bragança**

**Apoios:**



**INSTITUTO POLITÉCNICO DE BRAGANÇA** Escola Superior Agrária



**Centro de  
Investigação  
de Montanha**

6º Edição

# **Workshop em Bioinformática**

Venha conhecer e compreender as aplicações  
e implicações da bioinformática

## **Livro de Resumos**

4 e 5 de Novembro de 2015  
Auditório Pequeno  
Escola Superior Agrária de Bragança

A investigação e o desenvolvimento em Bioinformática sofreram um progresso extraordinário nos últimos anos, particularmente após a rápida acumulação de informação relativa a milhares de genomas, que veio abrir novas perspectivas de conhecimento e inovação. Hoje em dia, é muito difícil, senão impossível, avançar significativamente em diversas biociências sem o suporte da Bioinformática. O presente Workshop em Bioinformática aborda de forma abrangente os temas actuais da Bioinformática.

## **PROGRAMA**

Quarta-feira, dia 4 de Novembro de 2015

### **Auditório Pequeno da ESA/IPB:**

09h00 - Sessão de Abertura, com a presença do Exmo. Director da Escola Superior Agrária de Bragança, Professor Doutor Albino Bento

09:15 - *O que é e para que serve a bioinformática?*  
Sérgio Deusdado, ESA/IPB e CIMO

10:00 - *“Docking” Molecular na elucidação do mecanismo de ação de derivados de thieno[3,2-b]pyridinas como inibidores da tirosina cinase VEGFR2*  
Ricardo C. Calhelha, Isabel C.F.R. Ferreira, Maria-João R.P. Queiroz, Rui M.V. Abreu, ESA/IPB e CIMO, CQ-UM

10h45 - Coffee Break

11:00 - *Desempenho de ferramentas in silico: Avaliação de variantes de mutações missense do gene UGT1A1*  
Carina Rodrigues, ESSa/IPB, Alice Santos-Silva, Elísio Costa, Elsa Bronze-da-Rocha, UCIBIO/REQUIMTE, Fac. de Farmácia, Univ. do Porto

11:45 - *Simulação Computacional do Contágio da Gripe Pessoa a Pessoa*  
Ana Araújo, Carlos Balsa e João Paulo Almeida, ESTIG/IPB

12h30 - ALMOÇO

### **Sessões *Hands On* no Laboratório de Informática do CIESA:**

14:30 - *Utilização de métodos informáticos para desenvolvimento de novos fármacos*  
Rui M. V. Abreu, ESA/IPB e CIMO

16:00 - *Análise bioinformática da estrutura e função da informação biológica*  
Altino Choupina e Sérgio Deusdado, ESA/IPB e CIMO

Quinta-feira, dia 5 de novembro de 2015

### **Auditório Pequeno da ESA/IPB**

09:15- *NGS de Genomas e Exomas Humanos*  
Hugo J.C. Froufe e Conceição Egas, GENOINSEQ, BiocantPark

# Desempenho de ferramentas in silico: Avaliação de variantes de mutações missense do gene UGT1A1

Carina Rodrigues<sup>1,2</sup>, Alice Santos-Silva<sup>1</sup>, Elísio Costa<sup>1</sup> and Elsa Bronze-da-Rocha<sup>1</sup>

1) UCIBIO/REQUIMTE, Laboratório de Bioquímica, Departamento de Ciências Biológicas, Faculdade de Farmácia, Universidade do Porto, Portugal,

2) Escola Superior de Saúde, Instituto Politécnico de Bragança, Bragança, Portugal.

Variations in the gene encoding uridine diphosphate glucuronosyltransferase 1A1 (UGT1A1) are particularly important because they have been associated with hyperbilirubinemia in Gilbert's and Crigler-Najjar syndromes as well as with changes in drug metabolism. Several variants associated with these phenotypes are non-synonymous single nucleotide polymorphisms (nsSNPs). Bioinformatics approaches have gained increasing importance in predicting the functional significance of these variants. This study was focused on the predictive ability of bioinformatics approaches to determine the pathogenicity of human UGT1A1 nsSNPs, which were previously characterized at the protein level by *in vivo* and *in vitro* studies. Using sixteen web algorithms, we evaluated 48 nsSNPs described in the literature and databases. Eight of these algorithms reached or exceeded 90% sensitivity and six presented a Matthews correlation coefficient above 0.46. The best performing method was MutPred, followed by SIFT. The prediction measures varied significantly when predictors such as SIFT, Polyphen-2 and PMUT were run with their native alignment generated by the tool, or with an input alignment that was strictly built with UGT1A1 orthologs and manually curated. The capacity of the SNP prediction methods can vary according to the available structural information and the MSA employed. We verified that methods primarily based on protein structural information such as SNPeffect failed to give reliable information for the UGT1A1 variants. There are numerous available evolutionary tools that do not allow the user to select the alignments. One of the concepts that our data suggest is that the selection of user inputs improves the performance of these methods. Our data also suggest that whenever possible, the user should consider optimizing the sequence alignment employed. The performance study of SNP predictors using a set of functionally well-characterized variants is essential to help redirect the *in silico* analysis of a particular gene.