

Tabela 4.5 – Anotação funcional dos genes com eventos de AS analisados. A definição de função foi obtida a partir do cabeçalho do arquivo de coordenadas estruturais do PDB. Os domínios protéicos foram definidos a partir da base de dados CDD. O agrupamento de resíduos funcionais fundamentou-se na aglomeração de resíduos catalíticos (EzCatDB) e de ligação a outras proteínas (iPfam) ou cofatores em regiões espaciais das proteínas (Materiais e Métodos). Os enovelamentos foram definidos segundo as bases de dados CATH e SCOP (continua)

<i>Gene</i>	<i>Símbolo gênico</i>	<i>Função</i>	<i>Número de domínios protéicos</i>	<i>Número de grupos de aminoácidos funcionais</i>	<i>Enovelamento bem definido da proteína codificada</i>
Homólogo a Mago-nashi	MAGOH	Proteína de ligação ao RNA	1	2	<i>Alpha-Beta Plaits</i>
Subunidade 2 da proteína de ligação ao <i>cap</i> nuclear	NCBP2	Proteína nuclear	1	Não observado	<i>Alpha-Beta Plaits</i>
Hidroximetiltransferase serina 1	SHMT1	Transferase	1	1	Aspartato aminotransferase
Similar 1 a BCL2	BCL2L1	Apoptose	2	1	Regulador de apoptose Bcl-x
Acetil-CoA desidrogenase	ACADS	Oxidoreductase	1	1	Butiril-CoA desidrogenase
Isovaleril-CoA desidrogenase	IVD	Oxidoreductase	1	1	Butiril-CoA desidrogenase
Enzima de quebra APP 1 do sítio beta	BACE1 (variante 1)	Hidrolase	1	1	Catepsina D
Enzima de quebra APP 1 do sítio beta	BACE1 (variante 2)	Hidrolase	1	1	Catepsin D

Tabela 4.5 – Anotação funcional dos genes com eventos de AS analisados. A definição de função foi obtida a partir do cabeçalho do arquivo de coordenadas estruturais do PDB. Os domínios protéicos foram definidos a partir da base de dados CDD. O agrupamento de resíduos funcionais fundamentou-se na aglomeração de resíduos catalíticos (EzCatDB) e de ligação a outras proteínas (iPfam) ou cofatores em regiões espaciais das proteínas (Materiais e Métodos). Os enovelamentos foram definidos segundo as bases de dados CATH e SCOP (continuação)

<i>Gene</i>	<i>Símbolo gênico</i>	<i>Função</i>	<i>Número de domínios protéicos</i>	<i>Número de grupos de aminoácidos funcionais</i>	<i>Enovelamento bem definido da proteína codificada</i>
Proteína de ligação ao RNA AU/enoil-CoA hidratase	AUH	Liase	1	2	ClpP/crotonase
Citocromo P450, família 2, subf. C, polipeptídeo 9	CYP2C9	Transporte de elétrons	1	1	Citocromo p450
Fosfoproteína I5 enriquecida em astrócitos	PEA15	Apoptose	1	Não observado	Domínio da morte
Desoxihipusina sintase	DHPS (variante 1)	Oxidoreductase	1	Não observado	Desoxihipusina sintase
Desoxihipusina sintase	DHPS (variante 2)	Oxidoreductase	1	Não observado	Desoxihipusina sintase
Nuclease APEX (enzima multifuncional de reparo ao DNA) 1	APEX1	Reparo ao DNA	1	1	Desoxirribonuclease I
Receptor de lipoproteína de baixa densidade	LDLR (variante 1)	Transporte de lipídeos	11	1	Ligação a cálcio por muitas cisteínas
Receptor de lipoproteína de baixa densidade	LDLR (variante 2)	Transporte de lipídeos	11	1	Ligação a cálcio por muitas cisteínas

Tabela 4.5 – Anotação funcional dos genes com eventos de AS analisados. A definição de função foi obtida a partir do cabeçalho do arquivo de coordenadas estruturais do PDB. Os domínios protéicos foram definidos a partir da base de dados CDD. O agrupamento de resíduos funcionais fundamentou-se na aglomeração de resíduos catalíticos (EzCatDB) e de ligação a outras proteínas (iPfam) ou cofatores em regiões espaciais das proteínas (Materiais e Métodos). Os enovelamentos foram definidos segundo as bases de dados CATH e SCOP (continuação)

<i>Gene</i>	<i>Símbolo gênico</i>	<i>Função</i>	<i>Número de domínios protéicos</i>	<i>Número de grupos de aminoácidos funcionais</i>	<i>Enovelamento bem definido da proteína codificada</i>
Polimerase (dirigida por DNA), beta	POLB	Nucleotidiltransferase	1	5	DNA Polimerase Beta; domínio catalítico
Proteína tirosina quinase 2	PTK2	Transferase	3	1	Pacote de 4 hélices
Receptor 1 de Interferon gama	IFNGR1	Sistema imune	1	2	Hormônio do crescimento
Interleucina 4	IL4	Citocina	0	Não observado	Hormônio do crescimento
Glutathione S-transferase M1	GSTM1	Transferase	2	2	Glutaredoxina
Subunidade 2 do tipo beta do proteossomo	PSMB2	Hidrolase	1	Não observado	Glutamina Fosforribosilpirofosfato
Subunidade 2 do tipo alfa do proteossomo	PSMA2	Hidrolase	1	Não observado	Glutamina Fosforribosilpirofosfato
Subunidade 3 do tipo alfa do proteossomo	PSMA3	Hidrolase	1	Não observado	Glutamina Fosforribosilpirofosfato
Subunidade 4 do tipo alfa do proteossomo	PSMA4	Hidrolase	1	Não observado	Glutamina Fosforribosilpirofosfato

Tabela 4.5 – Anotação funcional dos genes com eventos de AS analisados. A definição de função foi obtida a partir do cabeçalho do arquivo de coordenadas estruturais do PDB. Os domínios protéicos foram definidos a partir da base de dados CDD. O agrupamento de resíduos funcionais fundamentou-se na aglomeração de resíduos catalíticos (EzCatDB) e de ligação a outras proteínas (iPfam) ou cofatores em regiões espaciais das proteínas (Materiais e Métodos). Os enovelamentos foram definidos segundo as bases de dados CATH e SCOP (continuação)

<i>Gene</i>	<i>Símbolo gênico</i>	<i>Função</i>	<i>Número de domínios protéicos</i>	<i>Número de grupos de aminoácidos funcionais</i>	<i>Enovelamento bem definido da proteína codificada</i>
Glutaciona S-transferase ômega 1	GSTO1	Transferase	2	1	Glutaciona S-transferase
Fator de transcrição comum IIA	GTF2A2	Transcrição	2	1	Hélices em grampo
Oncogene homólogo A ao viral da reticuloendoteliose, p65	RELA	Regulação da transcrição	2	2	Similar a imunoglobulina
Chaperona que utiliza cobre para superóxido dismutase	CCS	Chaperona	2	1	Similar a imunoglobulina
Ceruloplasmina (ferroxidase)	CP	Oxidoreductase	2	1	Similar a imunoglobulina
Superóxido dismutase 1	SOD1	Oxidoreductase	1	2	Similar a imunoglobulina
Proteoglicana 2	PRG2	Lectina	1	2	Ligação a manose
Sintase 2A para óxido nítrico	NOS2A	Oxidoreductase	4	1	Óxido nítrico sintase

Tabela 4.5 – Anotação funcional dos genes com eventos de AS analisados. A definição de função foi obtida a partir do cabeçalho do arquivo de coordenadas estruturais do PDB. Os domínios protéicos foram definidos a partir da base de dados CDD. O agrupamento de resíduos funcionais fundamentou-se na aglomeração de resíduos catalíticos (EzCatDB) e de ligação a outras proteínas (iPfam) ou cofatores em regiões espaciais das proteínas (Materiais e Métodos). Os enovelamentos foram definidos segundo as bases de dados CATH e SCOP (continuação)

<i>Gene</i>	<i>Símbolo gênico</i>	<i>Função</i>	<i>Número de domínios protéicos</i>	<i>Número de grupos de aminoácidos funcionais</i>	<i>Enovelamento bem definido da proteína codificada</i>
Proteína 3 relacionada a actina, homóloga B	ARP3BETA (variante 1)	Proteína estrutural	1	Não observado	Nucleotidiltransferase
Proteína 3 relacionada a actina, homóloga B	ARP3BETA (variante 2)	Proteína estrutural	1	Não observado	Nucleotidiltransferase
Subunidade 4 da proteína relacionada à actina 2/3	ARPC4	Proteína estrutural	1	Não observado	Nucleotidiltransferase
Fator de exportação nuclear de RNA 1	NXF1	Proteína de transporte	2	1	Fator 2 de transporte nuclear
Proteína 1 de ligação à caixa Y	NSEP1	Fator de tradução	1	Não observado	<i>OB fold</i>
Proteína quinase 12 ativada por mitógeno	MAPK12	Transferase	1	1	Fosfotranferase
Proteína transformante 1 que contém o domínio Src	SHC1 (variante 2)	Proteína de sinalização	2	Não observado	Similar ao domínio PH
Homóloga a <i>pleckstrin</i>	PSCD2	Proteína de sinalização	2	Não observado	Similar ao domínio PH

Tabela 4.5 – Anotação funcional dos genes com eventos de AS analisados. A definição de função foi obtida a partir do cabeçalho do arquivo de coordenadas estruturais do PDB. Os domínios proteicos foram definidos a partir da base de dados CDD. O agrupamento de resíduos funcionais fundamentou-se na aglomeração de resíduos catalíticos (EzCatDB) e de ligação a outras proteínas (iPfam) ou cofatores em regiões espaciais das proteínas (Materiais e Métodos). Os enovelamentos foram definidos segundo as bases de dados CATH e SCOP (continuação)

<i>Gene</i>	<i>Símbolo gênico</i>	<i>Função (PDB)</i>	<i>Número de domínios proteicos</i>	<i>Número de grupos de aminoácidos funcionais</i>	<i>Enovelamento bem definido da proteína codificada</i>
Isoforma alfa da subunidade catalítica da proteína fosfatase 1	PPP1CA	Complexo hidrolase/toxina	1	1	Fosfatase
Morte celular programada 6	PDCD6	Apoptose	2	1	Recoverina
Polipeptídeo beta da ATP sintase	ATP5B	Fosforilação de ATP	3	1	Rossmann fold e ATP Sintase (cadeia beta)
Carboxylesterase 1	CES1	Hidrolase	1	3	Rossmann fold
Desidrogenase 4 hidroxiesteroide (17-beta)	HSD17B4	Desidrogenase	3	1	Rossmann fold
Tioesterase palmitoil proteina 1	PPT1	Hidrolase	1	1	Rossmann fold
Redutase de quinóide dihidropteridina	QDPR	Oxidoreductase	1	1	Rossmann fold
Tipo II da hidroxiacetil-CoA desidrogenase	HADH2	Oxidoreductase	1	1	Rossmann fold

Tabela 4.5 – Anotação funcional dos genes com eventos de AS analisados. A definição de função foi obtida a partir do cabeçalho do arquivo de coordenadas estruturais do PDB. Os domínios proteicos foram definidos a partir da base de dados CDD. O agrupamento de resíduos funcionais fundamentou-se na aglomeração de resíduos catalíticos (EzCatDB) e de ligação a outras proteínas (iPfam) ou cofatores em regiões espaciais das proteínas (Materiais e Métodos). Os enovelamentos foram definidos segundo as bases de dados CATH e SCOP (continuação)

<i>Gene</i>	<i>Símbolo gênico</i>	<i>Função</i>	<i>Número de domínios proteicos</i>	<i>Número de grupos de aminoácidos funcionais</i>	<i>Enovelamento bem definido da proteína codificada</i>
Desoxitimidilato quinase	DTYMK	Fosfotransferase	1	1	<i>Rossmann fold</i>
Fosforilase de glicogênio	PYGM	Transferase	1	5	<i>Rossmann fold</i>
Sintase III de uroporfirinogênio	UROS	Liase	1	2	<i>Rossmann fold</i>
Lisofosfolipase I	LYPLA1	Hidrolase	1	1	<i>Rossmann fold</i>
Desidrogenase de NAD(P)H, quinona 1	NQO1 (variante 1)	Oxidoreductase	1	1	<i>Rossmann fold</i>
Desidrogenase de NAD(P)H, quinona 1	NQO1 (variante 2)	Oxidoreductase	1	1	<i>Rossmann fold</i>
Desidrogenase de NAD(P)H, quinona 2	NQO2	Oxidoreductase	1	1	<i>Rossmann fold</i>
Proteína 2 ligada ao receptor de fator de crescimento	GRB2	Adaptador de transdução de sinal	3	2	Proteína adaptadora SHC

Tabela 4.5 – Anotação funcional dos genes com eventos de AS analisados. A definição de função foi obtida a partir do cabeçalho do arquivo de coordenadas estruturais do PDB. Os domínios protéicos foram definidos a partir da base de dados CDD. O agrupamento de resíduos funcionais fundamentou-se na aglomeração de resíduos catalíticos (EzCatDB) e de ligação a outras proteínas (iPfam) ou cofatores em regiões espaciais das proteínas (Materiais e Métodos). Os enovelamentos foram definidos segundo as bases de dados CATH e SCOP (continuação)

<i>Gene</i>	<i>Símbolo gênico</i>	<i>Função</i>	<i>Número de domínios protéicos</i>	<i>Número de grupos de aminoácidos funcionais</i>	<i>Enovelamento bem definido da proteína codificada</i>
Proteína de encapsulamento beta do músculo em Z	CAPZB	Ligase	1	1	Subunidades do filamento de encapsulamento de actina Capz
Glicogenina 1	GYG	Transferase	1	3	Proteína SpsA de revestimento à biossíntese de esporo polissacarídeo
Fator nuclear alfa do gene estimulador da cadeia polipeptídica leve kappa	NFKBIA	Regulação da transcrição	1	1	Proteína Serina Treonina Fosfatase 5, repetição tetra-trico-peptídeo
Proteína de ligação 3 ao ARF	GGA3	Proteína de sinalização	3	1	Proteína Serina Treonina Fosfatase 5, repetição tetra-trico-peptídeo
Proteína transformante 1 que contém o domínio Src	SHC1 (variante 1)	Transdução de sinal	2	Não observado	Proteína adaptadora SHC
Aldolase A, frutose-bifosfato	ALDOA	Liase	1	1	Barril TIM
Descarboxilase de uroporfirinogênio	UROD (variante 1)	Liase	1	1	Barril TIM



Tabela 4.5 – Anotação funcional dos genes com eventos de AS analisados. A definição de função foi obtida a partir do cabeçalho do arquivo de coordenadas estruturais do PDB. Os domínios protéicos foram definidos a partir da base de dados CDD. O agrupamento de resíduos funcionais fundamentou-se na aglomeração de resíduos catalíticos (EzCatDB) e de ligação a outras proteínas (iPfam) ou cofatores em regiões espaciais das proteínas (Materiais e Métodos). Os enovelamentos foram definidos segundo as bases de dados CATH e SCOP (conclusão)

<i>Gene</i>	<i>Símbolo gênico</i>	<i>Função</i>	<i>Número de domínios protéicos</i>	<i>Número de grupos de aminoácidos funcionais</i>	<i>Enovelamento bem definido da proteína codificada</i>
Descarboxilase de uroporfirinogênio	UROD (variante 2)	Liase	1	1	Barril TIM
Família 1 de aldo-ceto redutase, membro C2	AKR1C2	Oxidoreductase	1	2	Barril TIM
Quitinase 1	CHIT1	Hidrolase	2	Não observado	Barril TIM
Similar 1 a quitinase 3	CHI3L1	Lectina	1	2	Barril TIM
Quinase dependente de ciclina 2	CDK2	Transferase	1	2	<i>Fosfotransferase</i>
Timidilato sintetase	TYMS	Transferase	1	1	<i>Timidilate Sintase</i>
Enzima conjugadora de ubiquitina E2A	UBE2A	Ligase	1	Não observado	<i>Enzima conjugadora a ubiquitina</i>
Supressor de tumor de von Hippel-Lindau	VHL	Transcrição	1	1	<i>Similar a ubiquitina</i>
Quinase piridoxal	PDXK	Transferase	1	Não observado	UDP-N-acetilmuramoi-L-alanine:D-glutamato ligase