

## Plan Overview

---

*A Data Management Plan created using DMPTool-Stage*

**Title:** Herança Epigenética do Transtorno do Espectro Autista (TEA): investigação do envolvimento de sncRNA

**Creator:** Taiza Stumpp

**Affiliation:** Universidade Federal de São Paulo (unifesp.br)

**Funder:** São Paulo Research Foundation (fapesp.br)

**Template:** Digital Curation Centre (português)

### **Project abstract:**

Epigenetics refers to the modulation on gene expression and on DNA structure that are not related to alterations of base sequence. These type of modulation of gene expression include DNA methylation and regulation through short non-coding RNAs (sncRNA). The sncRNA have been pointed as potential biomarkers for psychiatric disorders. The Autism Spectrum Disorder (ASD) is developmental neurologic disorder that involves a broad spectrum of phenotypes and that show complex genetic contribution. Although ASD heritability has been indicated, clear and defined genetic patterns to identify ASD inheritance have not been established so far. Mechanisms of epigenetic inheritance are being identified in the transmission of stress memory and in the transmission of the increase of synaptic plasticity. Considering this, we raise the hypothesis that the combination of genetic and epigenetic landscape might influence ASD development and manifestation. Thus, the aim of this study is to investigate possible alterations of sncRNA profile in neurons derived from iPSC of ASD when compared with control neurons, and then compare it with sncRNA profile in the sperm of the patients' fathers. ASD patients and their fathers will be recruited and their blood will be collected. Semen samples from the fathers and from control individuals will also be collected. iPSC will be obtained from the PBMC and will be differentiated into neural progenitor cells (NPC) and neurons. The neurons, the NPC and the sperm will be submitted to RNA extraction and the sncRNA will be analyzed through next generation sequencing the sncRNA that show differential expression and that show relevance for this study will be validated by RT-qPCR.

**Start date:** 01-31-2023

**End date:** 01-30-2025

**Last modified:** 10-27-2022

### **Copyright information:**

The above plan creator(s) have agreed that others may use as much of the text of this plan as they would like in

their own plans, and customize it as necessary. You do not need to credit the creator(s) as the source of the language used, but using any of the plan's text does not imply that the creator(s) endorse, or have any relationship to, your project or proposal

---

## Herança Epigenética do Transtorno do Espectro Autista (TEA): investigação do envolvimento de sncRNA

Os dados obtidos referem-se à expressão de miRNAs em espermatozoides, neurônios diferenciados in vitro e iPSC por meio de RT-qPCR e NGS. As iPSC e os neurônios serão derivados de PBMCs de participantes diagnosticados com autismo graus I e II. Os espermatozoides serão coletados dos respectivos pais dos participantes diagnosticados com autismo.

As células serão submetidas à extração do RNA total utilizando o kit AllPrep® DNA/RNA/Protein Kits (QIAGEN). Para enriquecimento dos miRNAs será utilizado o kit miRVana® (Thermo Fisher Scientific), de acordo com as instruções do fabricante. As amostras de RNA serão analisadas quantitativa e qualitativamente utilizando-se o Bionalyzer (Agilent). Os miRNAs serão submetidos a sequenciamento de nova geração (NGS) utilizando a plataforma Illumina® e os respectivos kits. Possíveis miRNAs diferencialmente expressos serão confirmado por meio de RT-qPCR utilizando os kits miRNA cDNA Synthesis Kit (Thermo Fisher Scientific) e TaqMan Fast Advanced. As reações serão realizadas com o auxílio do equipamento/software LightCycler 96 (Roche).

Após o sequenciamento das amostras, os dados (arquivos Fast-Q) serão armazenados em nuvem e analisados por ferramentas de bioinformática, provavelmente pelo programa de análise Partek Flow. Os dados serão apresentados utilizando as ferramentas Cytoscape e Metascape. Esses dados também serão armazenados em nuvem e as planilhas, gráficos e figuras serão armazenados em arquivos pessoais e nuvem.

Todos os procedimentos realizados foram aprovados pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal de São Paulo (CEP-UNIFESP - CONEP), estando registrado com o nº 4.409.166. Os dados gerados poderão ser livremente acessados.

*Não será requerida patente de nenhum método aplicado. Os direitos autorais para reprodução dos dados ficará à cargo das diretrizes da revista científica para a qual o artigo será submetido.*

Os dados serão armazenados em nuvem (drive do Google e iCloud) e terão backup em arquivos físicos pessoais.

*O acesso aos dados armazenados em nuvem só é permitido mediante o uso de senha. O acesso será disponibilizado apenas para aqueles que possuam interesse legítimo e comprovado pelos dados da pesquisa e vinculação profissional. O acesso deverá ser solicitado diretamente à pesquisadora principal.*

Todos os dados são de valor a longo prazo e deverão ser mantidos e preservados, podendo ser compartilhados mediante solicitação ou por meio de publicação dos mesmos.

Os dados serão preservados por meio de armazenamento confiável e em plataformas diversas, além de serem publicados e apresentados em eventos. Serão também depositados em repositório institucional. Autorização para armazenamento, compartilhamento e reanálise dos dados serão solicitadas aos participantes.

Os dados serão compartilhados por meio de apresentações em congressos e simpósios, além da publicação de artigos científicos e pelo repositório institucional da Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP).

Dados brutos também poderão ser compartilhados por meio de envio de arquivos ou de concessão de acesso à nuvem mediante solicitação e uso de senha.

As restrições se referem à motivação para o uso dos dados. Somente uso legítimo e justificado serão aceitos.

O gerenciamento dos dados será de responsabilidade da pesquisadora responsável e das estudantes envolvidas no projeto, bem como sua coleta e armazenamento.

Serão necessários recursos para a aquisição de todo material de consumo e serviços para o desenvolvimento deste projeto.

---