



# dnahealth<sup>®</sup>

optimal health for life

Bem-vindo

Example2 Example1

ao seu relatório dna health<sup>®</sup>

Data de nascimento: 01 Jan 2001

Data do relatório: 17 May 2024

Número da amostra: 12345678-New

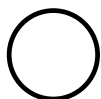
Profissional de saúde: Private

## Bem-vindo ao seu relatório dna health

A partir da sua amostra de ADN usamos uma técnica chamada reação em cadeia da polimerase (PCR - Polymerase Chain Reaction), que amplifica pequenas quantidades de ADN, permitindo que tenhamos cópias suficientes para levar a cabo as análises. Nós identificamos então sequências de ADN únicas em alguns de seus genes. Algumas mudanças genéticas (polimorfismos) têm sido estudadas em detalhe, havendo evidência de que estes polimorfismos se correlacionam com o risco de um indivíduo desenvolver certos estados de doença crónica ou de alteração de processos metabólicos. Tendo identificado a presença ou ausência destes polimorfismos, somos capazes de qualitativamente avaliar áreas específicas de risco para a saúde relacionadas com os genes em questão. Para fazer uma avaliação global riscos para a saúde, factores ambientais (alimentação e estilo de vida) precisam também de ser considerados em conjunto com o perfil genético.

## Como ler os resultados

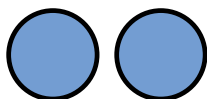
Encontra os seus resultados genéticos nas páginas seguintes. No lado esquerdo vê o nome do gene e a sua descrição. No lado direito encontra o seu resultado específico e uma explicação dos resultados, riscos associados e algumas recomendações de alimentação e estilo de vida. O impacto pode ser identificado pelos símbolos seguintes:



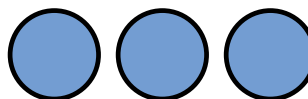
Sem impacto



Impacto leve



Impacto moderado



Impacto forte



Impacto benéfico

## Tabela de prioridades

Cada área biológica recebeu uma classificação de prioridade de baixa, média ou alta, para que compreenda quais são as suas áreas de foco.

Com base nos genes testados, uma área biológica de baixa prioridade significa que não há necessidade de suporte aumentado em comparação com as recomendações standard de saúde. Uma área biológica com moderada ou alta prioridade significa que a área específica exigirá aumento do apoio no que diz respeito à alimentação adequada, ao estilo de vida e às intervenções nutracêuticas para compensar os desequilíbrios nessas vias metabólicas em questão por causa dos polimorfismos detectados.

Área Biológica	Prioridade
Metabolismo lipídico	
Metilação	
Desintoxicação	
Inflamação	
Stress Oxidativo	
Saúde óssea	
Sensibilidade à insulina	

## Resumo dos resultados



# Resumo das sensibilidades alimentares



# Resumo do metabolismo das vitaminas

 RESULTADOS  FAÇA  O QUE DEVO FAZER?

## Sumário

Área Biológica	Nome do gene	Variação genética	O seu resultado	Impacto genético
Metabolismo lipídico	LPL	1595 C>G	CC	
	CETP	279 G>A	AG	
	APOC3	3175 C>G	CC	
	APOE	E2/E3/E4	E3/E2	
	PON1	A>G	GA	
Metilação	MTHFD1	1958 G>A	GG	
	MTHFR	677 C>T	CT	
		1298 A>C	AA	
	MTR	2756 A>G	AG	
	MTRR	66 A>G	AA	
	CBS	699 C>T	CC	
	COMT	472 G>A	GG	
Desintoxicação	CYP1A1	Msp1 T>C	TT	
		Ile462Val A>G	AA	
	GSTM1	Inserção/Deleção	Inserção	
	GSTP1	313 A>G	AG	
	GSTT1	Inserção/Deleção	Deleção	
	NQO1	C>T	CC	
Inflamação	IL-6	-174 G>C	CC	
	TNFA	-308 G>A	GG	
	IL-1A	4845 G>T	GG	
	IL-1A	-889 C/T	TC	
	IL-1B	3954 C>T	CC	
	IL-1B	-511 A>G	AA	
	IL-1RN	2018 C>T	TT	
Stress Oxidativo	eNOS	894 G>T	GG	
	MnSOD/SOD2	47 T>C (Val16Ala)	CC	
	CAT	-262 C>T	CC	
	GPX1	C>T	CT	
Saúde óssea	VDR	Fok1 T>C	TT	
		Bsm1 G>A	AA	
		Taq1 C>T	CC	
	COL1A1	1546 G>T	GG	

Área Biológica	Nome do gene	Variação genética	O seu resultado	Impacto genético
Sensibilidade à insulina	PPARG	Pro12Ala or C>G	CG	
	TCF7L2	rs7903146 C>T	TT	
	SLC2A2	Thr110Ile	TC	
	FTO	rs9939609 T>A	AA	
Proteína da hemocromatose humana	HFE	C282Y & H63D	282CC & 63HH	
Intolerância à lactose	MCM6	-13910C>T	TC	
Sensibilidade à cafeína	CYP1A2	A>C	CA	
Metabolismo dos ácidos gordos polinsaturados	FADS1	rs174537 G>T	GT	
Sensibilidade ao sal	ACE	I/D	II	
	AGT	T>C	TT	
Sabor azedo	TAS2R38	145 C>G 785 C>T 886 G>A	Medium Taster	
Metabolismo do álcool	ALDH2	rs671 G>A	GG	
Intolerância ao glúten	HLA	DQ2/DQ8	DQ2.5	
Vitamina A	BCO1	G>T	GT	
		Ala379Val C>T	CC	
Vitamina D	CYP2R1	A>G	AA	
	GC	T>G	GG	
		1296 G>T	TT	
Vitamina B12	FUT2	Gly258Ser G>A	GG	
Vitamina C	GSTT1	Inserção / Deleção	Deleção	

## Metabolismo lipídico

A saúde cardíaca depende de um equilíbrio complexo de factores ambientais, nutricionais e genéticos. Certos genes influenciam os níveis de colesterol LDL e colesterol HDL; níveis mais elevados de LDL (ou “mau” colesterol) e níveis mais baixos de HDL (ou “bom” colesterol) estão associados a um maior risco de doença cardíaca

Nome do gene	Varição genética	O seu resultado	Impacto genético
LPL	1595 C>G	CC	
CETP	279 G>A	AG	
APOC3	3175 C>G	CC	
APOE	E2/E3/E4	E3/E2	
PON1	A>G	GA	

### LPL 1595 C>G

A Lipoproteína lipase está ancorada ao endotélio vascular e remove os lípidos de circulação por hidrólise de triglicéridos, presentes no VLDL, em ácidos gordos livres. A variante 1595 C>G é um forte indicador de gordura corporal, distribuição de gordura, lipídios plasmáticos e concentração de insulina..

### O SEU RESULTADO: CC

A análise não identificou variações genéticas no locus 1595 C>G.

### CETP 279 G>A

A Proteína de Transferência de Colesterol Esterificado (CETP) desempenha um papel fundamental no metabolismo do HDL e medeia a troca de lípidos entre lipoproteínas, resultando na eventual captação do colesterol pelos hepatócitos (transporte reverso do colesterol). Concentração plasmáticas elevadas de CETP estão associadas com concentrações reduzidas de colesterol HDL. A CETP é um fator de risco forte e independente para doença cardiovascular.

### O SEU RESULTADO: AG

O alelo 279 está associado com os níveis baixos de CETP no plasma, aumento de colesterol HDL e baixo risco de doença cardiovascular.

Ácido alfa-linoleico (ALA) e uma alimentação pobre em colesterol é eficaz na diminuição dos níveis de colesterol VLDL e LDL em indivíduos GA e AA.

### APOC3 3175 C>G

A Apolipoproteína C3 desempenha um papel importante no metabolismo do colesterol. Ela inibe a Lipoproteína Lipase e Lipase Hepática, atrasando o catabolismo de partículas ricas em triglicéridos.

### O SEU RESULTADO: CC

A análise não identificou variações genéticas no locus 3175 C>G.



## continuação da metabolismo lipídico

### APOE E2/E3/E4

A Apolipoproteína E (ApoE) tem um papel multifuncional no metabolismo das lipoproteínas e é essencial para o catabolismo normal dos constituintes das lipoproteínas ricas em triglicérides. Dois SNPs resultam em três isoformas alélicas, que afectam a conformação da proteína e, assim, a actividade de ligação do receptor e a preferência de apolipoproteínas da ApoE.

### O SEU RESULTADO: E3/E2

Em geral, os portadores da isoforma E2 têm níveis baixos de colesterol total. Há alguma evidência de que o alelo APOE E2 pode ter um efeito protetor contra doenças cardiovasculares, no entanto, apesar da tendência para níveis de colesterol baixos, os portadores E2 não são imunes à dislipidemia. Parecem responder menos a intervenções dietéticas, mas respondem bem a terapia com estatina.

### PON1 A>G

PON1 codifica a enzima glicoproteica paraoxonase. PON1 protege o colesterol LDL e HDL da oxidação, possivelmente por hidrolização de hidroperóxidos, protegendo assim contra a aterogénese. Uma baixa actividade de PON tem sido associada a um risco aumentado de doença arterial coronária.

### O SEU RESULTADO: GA

O alelo G está associado a menores concentrações da PON1 e diminuição da atividade da PON1. O SNP tem sido associado ao aumento do risco de aterosclerose e certos tipos de cancro. Aumentar a ingestão de gordura monoinsaturada e incentivar uma alta ingestão de uma grande variedade de vegetais e frutas é importante.

## Metilação

Vitaminas do complexo B fornecem os blocos de construção para as células em crescimento, que estão constantemente a ser renovadas e desempenham um papel importante em muitos processos fisiológicos. As vitaminas do complexo B também são necessárias para proteger os nossos genes, de modo que o nosso ADN não acumule danos provenientes do desgaste normal das nossas células. Estas vitaminas - incluindo ácido fólico, vitaminas B6 e B12 – ajudam na produção de novo ADN para células que estão em constante crescimento e renovação. O ácido fólico também está envolvido na activação e desactivação de diversos genes e ajuda na reparação de ADN.

O processo de reparação do ADN é chamado metilação. Embora as vitaminas B sejam necessárias apenas em pequenas quantidades, são cruciais para a metilação e na produção de novo ADN.

Nome do gene	Varição genética	O seu resultado	Impacto genético
MTHFD1	1958 G>A	GG	
MTHFR	677 C>T	CT	
	1298 A>C	AA	
MTR	2756 A>G	AG	
MTRR	66 A>G	AA	
CBS	699 C>T	CC	
COMT	472 G>A	GG	

### MTHFD1 1958 G>A

A colina, um nutriente essencial, desempenha um papel central em muitas vias fisiológicas do organismo, nomeadamente no metabolismo da homocisteína, bem como na síntese de neurotransmissores, sinalização da membrana celular e transporte de bile e lipoproteínas. As recomendações de colina variam de acordo com o género, idade, nível de atividade física e genética.

### O SEU RESULTADO: GG

O genótipo GG está associado à função enzimática normal e, portanto, não há necessidades aumentadas de colina.

### MTHFR 677 C>T

Metileno-tetra-hidrofolato Redutase (MTHFR) é uma enzima chave na via do metabolismo do folato - direcciona o folato da alimentação quer para a síntese de ADN quer para a remetilação da homocisteína.

### O SEU RESULTADO: CT

O alelo T reduz a actividade da enzima MTHFR, o que resulta em um aumento nos níveis de homocisteína, uma diminuição na metilação do ADN e, assim, um aumento de aductos de ADN. Portadores do alelo T têm necessidades aumentadas de ácido fólico, vitamina B2, B6 e B12. A função enzimática é de apenas 70% do ideal em indivíduos CT. Além de alimentos ricos em folato, um suplemento deve ser recomendado.

## continuação da metilação

### MTHFR 1298 A>C

Metilenotetrahidrofolato Redutase (MTHFR) é uma enzima chave na via do metabolismo do folato - direcciona o folato da alimentação quer para a síntese de ADN quer para a remetilação da homocisteína.

#### O SEU RESULTADO: AA

A análise não identificou variações genéticas no locus 1298 A>C.

### MTR 2756 A>G

A Sintase da Metionina codifica a enzima que catalisa a remetilação de homocisteína a metionina.

#### O SEU RESULTADO: AG

O alelo G está associado com níveis de homocisteína baixos - O SNP aumenta a actividade da enzima MTR, que converte a homocisteína em metionina.

### MTRR 66 A>G

A Sintase Redutase da Metionina (MTRR) catalisa a metilcobalamina, um cofactor essencial da Síntase da Metionina (MTR), que é essencial para a manutenção dos níveis intracelulares adequados de metionina e também é responsável por manter a concentração de homocisteína em níveis não tóxicos.

#### O SEU RESULTADO: AA

A análise não identificou variações genéticas no locus 66 A>G.

### CBS 699 C>T

A Sintase beta da Cistationina cataliza a conversão de homocisteína em cistationina e está directamente envolvida na remoção da homocisteína do ciclo da metionina. Sendo assim, qualquer alteração na sua actividade pode afectar os níveis de homocisteína.

#### O SEU RESULTADO: CC

A análise não identificou variações genéticas no locus 699 C>T.

## continuação da metilação

### COMT 472 G>A

A Catecol-o-metiltransferase solúvel (COMT-S) ajuda a controlar os níveis de certas hormonas e está envolvida na inativação de neurotransmissores (dopamina, epinefrina e norepinefrina). A enzima apresenta um grupo metilo à catecolamina, que é doado pela S-adenosilmetionina (SAM). Qualquer composto que tenha uma estrutura catecol, tais como estrogénios de catecol e flavonóides contendo catecol, são substratos da COMT.

### O SEU RESULTADO: GG

A análise não identificou variações genéticas no locus 472 G>A.

## Desintoxicação

O processo de desintoxicação no corpo é regulado essencialmente pela família de enzimas de GST (Glutathione-S-transferase). As GST são responsáveis para catalisar reacções em que os produtos de metabolismo de fase I são conjugados com glutathione, tornando-os mais solúveis em água e mais facilmente excretados através do suor e urina. Vegetais da família das crucíferas (brócolo, repolho, couves, ...) e da família Allium (cebola, alho, ...) ajudam a aumentar a actividade do sistema de desintoxicação, o que ajuda na remoção de substâncias prejudiciais.

Nome do gene	Varição genética	O seu resultado	Impacto genético
CYP1A1	Msp1 T>C	TT	
	Ile462Val A>G	AA	
GSTM1	Inserção / Deleção	Inserção	
GSTP1	313 A>G	AG	
GSTT1	Inserção / Deleção	Deleção	
NQ01	NQ01 C>T	CC	

### Fase I da desintoxicação

#### CYP1A1 Msp1 T>C

O gene CYP1A1 codifica a enzima de fase I Citocromo P450 que converte pró-carcinogénios ambientais, tais como hidrocarbonetos aromáticos policíclicos e aminas aromáticas em intermediários reactivos que têm efeitos cancerígenos. Além disso, o CYP1A1 está envolvido no metabolismo oxidativo dos estrogénios, que pode desempenhar um papel fundamental na etiologia do cancro da mama e da próstata.

#### O SEU RESULTADO: TT

Nenhuma variante foi detectada.

#### CYP1A1 Ile462Val A>G

O gene CYP1A1 codifica a enzima de fase I Citocromo P450 que converte pró-carcinogénios ambientais, tais como hidrocarbonetos aromáticos policíclicos e aminas aromáticas em intermediários reactivos que têm efeitos cancerígenos. Além disso, o CYP1A1 está envolvido no metabolismo oxidativo dos estrogénios, que pode desempenhar um papel fundamental na etiologia do cancro da mama e da próstata.

#### O SEU RESULTADO: AA

Nenhuma variante foi detectada.

# continuação da desintoxicação

## Fase II da desintoxicação

### **GSTM1** Inserção / Deleção

A Glutathione-S-transferase M1 é o membro biologicamente mais activo da super-família GST (Glutathione-S-transferase) e está envolvida na fase II de desintoxicação no fígado. É responsável pela remoção de xenobióticos, carcinogénios e produtos do stress oxidativo.

### O SEU RESULTADO: **Inserção**

Não foi detectada deleção.

### **GSTP1** 313 A>G

O stress oxidativo é um factor de risco comum à maioria das perturbações que implicam a GST, e a eficiência da enzima de GSTP1 pode ter um impacto sobre o desenvolvimento e o prognóstico de doenças influenciadas pelo stress oxidativo. A GSTP1 é o subtipo mais abundante de GST nos pulmões e é conhecido para metabolizar muitos compostos carcinogénicos.

### O SEU RESULTADO: **AG**

O alelo G diminui a actividade da enzima. A actividade de conjugação é cerca de 80% para portadores de um alelo G, e 70% para indivíduos com o genótipo GG.

A atividade de enzimas GST pode ser em parte induzida pela ingestão de vegetais da família das crucíferas (brócolo, repolho, couves,...) e da família Allium (cebola, alho). Estes devem ser aumentados significativamente na alimentação para aumentar a actividade de outras enzimas GST e compensar a actividade diminuída da GSTP1. O consumo diário é recomendado. Quando a alimentação é inadequada, um suplemento de alta qualidade contendo DIM (3,3'- diindolmetano) pode ser necessário.

### **GSTT1** Inserção / Deleção

A GSTT1 é membro de uma super família de proteínas que catalisam a conjugação de glutathione reduzida em uma variedade de compostos electrofílicos e hidrofóbicos.

### O SEU RESULTADO: **Deleção**

A deleção está associada a aumento do risco de cancro do pulmão, laringe e bexiga, assim como carcinomas basocelular (pele).

A atividade de enzimas GST pode ser em parte induzida pela ingestão de vegetais da família das crucíferas (brócolo, repolho, couves) e da família Allium (cebola, alho). Estes devem ser aumentados significativamente na alimentação para aumentar a actividade de outras enzimas GST e compensar a actividade diminuída da GSTT1. O consumo diário é recomendado. Quando a alimentação é inadequada, um suplemento de alta qualidade contendo DIM (3,3'- diindolmetano) pode ser necessário.

## continuação da desintoxicação

### continuação da fase II da desintoxicação

#### **NQ01** 609 C>T

A NADH:Quinona Oxidoreductase 1 (NQO1) muitas vezes referida como Quinona Redutase esta principalmente envolvida na desintoxicação de quinonas potencialmente mutagénicas e carcinogénicas derivadas do fumo do tabaco, alimentação e metabolismo dos estrogénios. A NQO1 também protege as células contra o stress oxidativo mantendo as formas antioxidantes da ubiquinona e vitamina E.

#### O SEU RESULTADO: CC

A análise não identificou variações genéticas no locus 209 C>T.

## Inflamação

A inflamação é uma resposta imunitária normal e um passo essencial na cura de tecidos. A libertação destas substâncias inflamatórias é controlada por genes que regulam a inflamação. No entanto, quando estes genes não são “desligados”, a resposta inflamatória continua. Um número crescente de doenças comuns, tais como a obesidade, doença cardíaca, artrite e doenças inflamatórias do intestino têm sido associados com a inflamação crónica de baixo grau.

Nome do gene	Varição genética	O seu resultado	Impacto genético
IL-6	-174 G>C	CC	
TNFA	-308 G>A	GG	
IL-1	IL-1A 4845 G>T	GG	
	IL-1A -889 C>T	TC	
	IL-1B 3954 C>T	CC	
	IL-1B -511 A>G	AA	
	IL-1RN 2018 C>T	TT	

### IL-6 -174 G>C

A interleucina 6 é uma citocina pró-inflamatória que desempenha um papel crucial na inflamação e regula a expressão da PCR. Inflamação crónica de baixo grau é associada com obesidade e deposição de gordura visceral, resistência à insulina, dislipidemia e maior risco de doença cardiovascular.

### O SEU RESULTADO: CC

O alelo C deste SNP funcional tem sido associado com aumento das concentrações de IL-6 e PCR e tem sido associado com inflamação, obesidade, resistência à insulina, dislipidemia e pressão arterial sistólica levantada. Todos estes aspectos são mais acentuados em fumadores.

Os indivíduos com o alelo C devem ter uma alimentação que permita diminuir a inflamação e que inclua o aumento de ácidos gordos ómega 3, a diminuição de ácidos gordos saturados, e aumento de antioxidantes. Manter um peso saudável e não fumar é também imperativo na gestão de inflamação.

### TNF-A -308 G>A

O Factor de necrose tumoral- $\alpha$  (Tumour necrosis factor- $\alpha$  - TNF $\alpha$ ), uma citocina pró-inflamatória secretada quer por macrófagos quer por adipócitos, tem demonstrado alterar toda a homeostase da glicose do corpo, e tem sido implicado no desenvolvimento da obesidade, resistência à insulina relacionada com a obesidade e dislipidemia.

### O SEU RESULTADO: GG

Nenhuma variante foi detectada no locus 308 G>A.



## Continuação da Inflamação

### IL-1

A IL-1 tem sido cada vez mais implicada como um importante ponto de mediador na cascata inflamatória, e a expressão de IL-1 é, portanto, chave na patogénese de várias doenças crónicas. A actividade biológica da IL-1 envolve dois agonistas: IL-1alfa (IL-1A) e IL-1beta (IL-1B); receptores específicos de IL-1, e um antagonista do receptor de IL-1 (IL-1RN), que é um regulador negativo da resposta pró-inflamatória. Certas variações genéticas na IL-1A, IL-1B e IL-1RN conduzem a uma resposta inflamatória mais activa e têm sido associadas a um risco aumentado de várias doenças crónicas.

### O SEU RESULTADO:

Os indivíduos com estas variações na IL-1A, IL-1B ou IL-1RN têm sido associados a concentrações plasmáticas aumentadas de IL-1 e têm sido associados a várias doenças crónicas pró-inflamatórias, incluindo periodontite, doença arterial coronária, certas doenças auto-imunes e cancros. Aumentar a ingestão de nutrientes conhecidos por inibir a secreção de marcadores pró-inflamatórios é importante. Estes incluem ácidos gordos ómega 3, curcumina, gengibre e alimentos ricos em fitonutrientes, incluindo certas bagas que contêm compostos como resveratrol, antocianinas e ácido ascórbico.

## Stress Oxidativo

Os radicais livres são subprodutos normais de processos bioquímicos de geração de energia. Eles são altamente reactivos com outras moléculas e podem danificar o ADN, proteínas e membranas celulares. Os antioxidantes são sequestradores de radicais livres que interactivam garantindo que estes não são mais moléculas reactivas. Os antioxidantes são encontrados naturalmente no corpo sob a forma de enzimas, mas também pode ser consumidos numa ampla variedade de alimentos, por exemplo, legumes e frutas, assim como o chá verde e vinho tinto..

Nome do gene	Variação genética	O seu resultado	Impacto genético
eNOS	894 G>T	GG	
MnSOD/SOD2	47 T>C (Val16Ala)	CC	
CAT	-262 C>T	CC	
GPX1	Pro198Leu	CT	

### eNOS 894 G>T

O óxido nítrico derivado do endotélio (NO) desempenha um papel chave na regulação do tónus vascular e da resistência periférica. Também tem efeitos vasoprotetores por suprimir a agregação plaquetária, adesão de leucócitos e a proliferação de células do músculo liso.

### O SEU RESULTADO: GG

Nenhuma variante foi detectada no locus 894 G>T.

### MnSod/SOD2 47 T>C (Val16Ala)

A enzima SOD2 (Dismutase do superóxido 2) destrói os radicais livres que são normalmente produzidos no interior das células e que são prejudiciais para os sistemas biológicos. A enzima tem, portanto, actividade antioxidante importante dentro da célula, especialmente dentro das mitocôndrias.

### O SEU RESULTADO: CC

Em geral, os indivíduos saudáveis, portadores do genótipo CC, podem ter uma maior longevidade. No entanto, as pessoas expostas a níveis elevados de stress oxidativo, provocado pela poluição (PAH), alimentos processados, pesticidas, entre outros, e com excesso de peso, podem correr um risco acrescido de sofrer de danos no ADN e doenças crónicas relacionadas com o estilo de vida. Evitar a exposição a toxinas, controlar o peso e seguir um programa de exercício que inclua exercício de intensidade baixa a moderada.

### CAT -262 C>T

CAT codifica a enzima antioxidante, a catalase, que é mais altamente expressa no fígado, rim e eritrócitos. A enzima é responsável pela rápida conversão do peróxido de hidrogénio em água e oxigénio. Uma molécula desta enzima pode catalisar mais de 1 milhão de moléculas de peróxido de hidrogénio por segundo. A diminuição da actividade de CAT leva a concentrações aumentadas de peróxido de hidrogénio, conduzindo assim a um aumento do stress oxidativo.

### O SEU RESULTADO: CC

Indivíduos portadores do alelo C, especialmente aqueles com o genótipo CC, têm sido associados a um menor risco de cancro e melhor equilíbrio antioxidativo. A protecção oferecida pelo alelo C é ainda mais pronunciada em indivíduos que têm uma elevada ingestão dietética de antioxidantes e alimentos ricos em polifenóis.

## Continuação do stress oxidativo

### GPX1 Pro198Leu

A glutatona peroxidase 1 (GPx1) é a mais abundante das enzimas selenoperoxidase, e é expressa em quase todos os tecidos do corpo. É responsável por catalisar a conversão de peróxido de hidrogénio em água, bem como a redução de hidroperóxidos de ácidos gordos e peroxinitrito usando glutatona como substrato, e, portanto, ajuda a manter o equilíbrio antioxidante.

### O SEU RESULTADO: CT

O genótipo CT tem sido associado a um equilíbrio antioxidante perturbado e tem sido associado com maior risco de doenças crónicas, incluindo certos tipos de cancro e doença arterial, especialmente quando o consumo de frutas e legumes é baixa. Assegurar uma dieta rica em polifenóis, com uma alta ingestão de vegetais, e incluir boas fontes alimentares de selénio (nozes do Brasil por exemplo) é uma prioridade. Evitar a exposição a toxinas a partir de metais pesados e pesticidas, e a cessação tabágica devem ser fortemente encorajadas.

## Saúde óssea

Os nossos ossos não têm uma estrutura fixa. As nossas células trabalham continuamente para dissolver o osso antigo e criar novo tecido ósseo. Depois dos 30 anos de idade, homens e mulheres começam a perder massa óssea; a perda é particularmente marcada em mulheres após a menopausa. Segundo diversos estudos a nutrição e factores genéticos desempenham um papel importante na determinação da saúde óssea.

Nome do gene	Varição genética	O seu resultado	Impacto genético
VDR	Fok1 T>C	TT	
	Bsm1 G>A	AA	
	Taq1 C>T	CC	
COL1A1	1546 G>T	GG	

### VDR

O pico de massa óssea é em grande medida determinada geneticamente. O gene do receptor de vitamina D (VDR) é responsável por cerca de 70% de toda a influência genética na densidade óssea, tendo um papel importante na homeostase do cálcio, no crescimento e diferenciação das células ósseas e na absorção intestinal de cálcio.

#### O SEU RESULTADO: TT

O alelo T leva a menor absorção de cálcio em comparação com o alelo C. O genótipo TT apresenta maior renovação óssea e aumento da perda de osso e está associada com uma menor densidade mineral óssea e com osteoporose da coluna vertebral lombar. É necessário garantir a ingestão de cálcio e vitamina D adequada e reduzir a cafeína para menos de 300 mg/d. Os níveis de vitamina D devem ser testados.

#### O SEU RESULTADO: AA

O alelo A está associado com a redução da densidade mineral óssea de um modo dependente da dose e por isso predispõe para osteoporose, especialmente quando a ingestão de cálcio é baixa. Há também menor re-absorção de fósforo no genótipo AA, quando o cálcio alimentar é baixo, o que resulta em menor absorção de cálcio e maiores taxas de fractura da anca. Mulheres com o genótipo AA têm uma perda óssea mais elevada quando a sua ingestão de cafeína é maior do que 300 mg/dia. Recomenda-se garantir a ingestão de cálcio e vitamina D adequada e reduzir a cafeína para menos de 300 mg/d. É necessário testar os níveis de vitamina D.

#### O SEU RESULTADO: CC

Indivíduos com o genótipo CC têm maior remodelação óssea, aumento da perda óssea e um maior risco de osteoartrite. O risco é maior quando a ingestão de cálcio é baixa. Indivíduos com o genótipo CC têm maior perda óssea quando a ingestão de cafeína é superior a 300 mg/d. Recomenda-se garantir a ingestão de cálcio e vitamina D adequada e reduzir a cafeína para menos de 300 mg/d. É necessário testar os níveis de vitamina D.

## Continuação da saúde óssea

### COL1A1 1546 G>T

O colagénio tipo 1 é a principal proteína do osso, e é formado a partir de duas cadeias de colagénio alfa 1 e uma cadeia de colagénio alfa 2.

### O SEU RESULTADO: GG

Nenhuma variante foi detectada no locus 1546 G>T.

## Sensibilidade à insulina

A insulina é uma hormona que estimula a captação de glicose do sangue para os tecidos. Aqueles com reduzida sensibilidade à insulina têm uma capacidade limitada para responder à acção desta hormona. A literatura científica sugere que a sensibilidade à insulina ou a sua resistência pode desempenhar um papel importante em algumas das desordens mais comuns incluindo, obesidade, diabetes tipo 2, hipertensão arterial, doenças cardíacas e alterações do metabolismo dos lípidos.

Nome do gene	Varição genética	O seu resultado	Impacto genético
PPARG	Pro12Ala or C>G	CG	
TCF7L2	rs7903146 C>T	TT	
SLC2A2	Thr110Ile	TC	
FTO	rs9939609 T>A	AA	

### PPARG Pro12Ala or C>G

O PPAR gama (Peroxisome proliferator-activated receptor gamma) está envolvido na diferenciação dos adipócitos. É um factor de transcrição activado por ácidos gordos, que tem um papel importante na adipogénese e na expressão de genes específicos dos adipócitos. Também está envolvido na regulação do metabolismo da glicose e lípidos e foi identificado como o receptor nuclear para a classe das tiazolidinedionas - medicamentos de sensibilização à insulina.

### O SEU RESULTADO: CG

O alelo G está associado com menor activação do promotor, reduzindo a actividade de transcrição e reduzindo a diferenciação de adipócitos. Como resultado, o alelo G tem sido associado com menor insulina em jejum, melhorias da sensibilidade à insulina e redução do risco de resistência à insulina e diabetes.

### TCF7L2 rs7903146 C>T

O gene do Transcription factor 7-like 2 (TCFL2) codifica um factor de transcrição que regula a homeostase da glicose no sangue. Este SNP influencia tanto a secreção como a sensibilidade da insulina e tem sido associado a um risco aumentado de resistência à insulina e diabetes mellitus tipo 2.

### O SEU RESULTADO: TT

Indivíduos com o genótipo TT têm um risco aumentado de resistência à insulina e diabetes tipo 2, especialmente em indivíduos obesos e naqueles com níveis baixos de colesterol HDL. O alelo T também tem sido associado com uma menor perda de peso em resposta a modificações de alimentação e estilo de vida, especialmente quando a ingestão de gordura é alta. Indivíduos com o genótipo CT requerem alterações na alimentação e estilo de vida que tenham impacto na sensibilidade à insulina.

## continuação da sensibilidade à insulina

### SLC2A2 Thr110Ile

O GLUT2, codificado pelo gene SLC2a2, é um membro da família de proteínas de transporte da glicose (GLUT) e é expresso no pâncreas, fígado, intestino delgado, rim e cérebro. O GLUT2 facilita o primeiro passo na secreção de insulina induzida pela glicose, através da entrada de glicose nas células  $\beta$  do pâncreas. Devido à sua baixa afinidade para a glicose, tem sido sugerido como um sensor de glicose, é considerado importante no estado pós-prandial e está envolvido na regulação da ingestão de alimentos.

### O SEU RESULTADO: TC

A variante Thr110Ile está associada com o risco de diabetes tipo 2. Os indivíduos com a variante GLUT2 Thr110Ile têm geralmente maior ingestão diária de açúcares provenientes de produtos industrializados, chocolates, bebidas açucaradas e outros doces (em vez de provenientes da fruta), sugerindo um mecanismo de sensibilidade à glicose que regula a ingestão de alimentos.

### FTO rs9939609 T>A

O gene FTO (Fat-mass-and-obesity-associated) está presente em níveis elevados em vários tecidos metabolicamente activos, incluindo, coração, rim e tecido adiposo, e ainda mais no cérebro, particularmente no hipotálamo que está intimamente ligado com a regulação da excitação, apetite, temperatura, sistema nervoso autónomo e sistema endócrino. Tem sido sugerido que o gene FTO desempenha um papel na regulação do apetite e que está associado com o gasto energético, consumo de energia e menor saciedade.

### O SEU RESULTADO: AA

O alelo A foi associado com maior IMC, maior percentagem de gordura corporal e circunferência da cinta, especialmente em indivíduos com um estilo de vida sedentário. Indivíduos com excesso de peso e com o alelo A estão em maior risco de resistência à insulina e diabetes, especialmente quando há uma alta ingestão de gordura. Modificar a alimentação para incluir uma quantidade moderada de hidratos de carbono, aumentar a gordura monoinsaturada e reduzir a saturada, bem como controlar a quantidade total de gordura. A atividade física regular é recomendada.

## Resposta a componentes alimentares

Certos nutrientes e componentes alimentares de diferentes géneros alimentícios podem afetar diferentemente cada indivíduo. Com o avanço da investigação científica nesta área, genes específicos podem ser avaliados com o intuito de obter mais informações sobre a resposta do indivíduo ao componente alimentar específico. As áreas de sensibilidades alimentares abordadas neste painel incluem: intolerância à lactose, metabolismo da gordura poliinsaturada (PUFA), sensibilidade à cafeína, sensibilidade do sal e sobrecarga de ferro, sabor amargo e metabolismo do álcool.

Além disso, alguns alimentos estão implicados no síndrome do intestino irritável (SII). Nesta seção, são relatadas respostas alimentares relativas à intolerância à lactose e à sensibilidade ao glúten, que podem estar relacionadas com a saúde intestinal e com os sintomas do SII.

	Nome do gene	Variação genética	O seu resultado	Impacto genético
Proteína da hemocromatose humana	HFE	C282Y & H63D	282CC & 63HH	
Intolerância à lactose	MCM6	-13910C>T	TC	
Sensibilidade à cafeína	CYP1A2	A>C	CA	
Metabolismo dos ácidos gordos polinsaturados	FADS1	rs174537 G>T	GT	
Sensibilidade ao sal	ACE	I/D	II	
	AGT	T>C	TT	
Sabor azedo	TAS2R38	Pro49Ala Ala262Val Val296Iso	Medium Taster	
Metabolismo do álcool	ALDH2	rs671 G>A	GG	
Intolerância ao glúten	HLA	DQ2/DQ8	DQ2.5	



## Proteína da hemocromatose humana

### HFE C282Y & H63D

A hemocromatose hereditária é uma doença genética em que há acumulação excessiva de ferro no organismo, conduzindo a excesso de ferro. Em indivíduos com a doença, a absorção diária de ferro a partir do intestino é maior do que a quantidade necessária para repor as perdas. Uma vez que o nosso organismo não consegue aumentar a excreção de ferro, o ferro absorvida acumula-se. Portadores do gene de hemocromatose hereditária podem não ter sintomas ou sinais, mas a doença é tratável se detectada precocemente. Sintomas graves e sinais de sobrecarga de ferro incluem disfunção sexual, insuficiência cardíaca, dores nas articulações, cirrose hepática, diabetes mellitus, fadiga e pigmentação hipermelanótica.

### O SEU RESULTADO: 282CC & 63HH

A análise não detectou variação genética que aumente o risco de hemocromatose.

## Intolerância à lactose

### MCM6 –13910C>T

Deficiência de lactase no adulto é uma condição comum, que consiste numa diminuição na capacidade das células epiteliais do intestino delgado digerirem a lactose, devido a uma diminuição fisiológica da enzima lactase. Após a ingestão de leite ou outros produtos lácteos, os indivíduos que sofrem desta condição podem sentir variados sintomas sendo os mais habituais alterações intestinais, cólicas abdominais, flatulência, distensão abdominal e diarreia

### O SEU RESULTADO: TC

O genótipo TC está associado com a persistência da lactase na população caucasiana.

## Sensibilidade à cafeína

### CYP1A2 A>C

O café é uma das principais fontes de cafeína, que é metabolizada pela enzima polimórfica do citocromo P450 1A2 (CYP1A2).

### O SEU RESULTADO: CA

Portadores do genótipo AC estão associados com uma redução da capacidade de metabolizar a cafeína. Uma ingestão moderada a elevada de fonte de cafeína (não só o café), está associado com aumento de risco de doença cardíaca. Bebidas sem cafeína são recomendadas.

## Metabolismo dos ácidos gordos polinsaturados

### FADS1 rs174537 G>T

A delta-5 e delta-6 dessaturase, codificadas pelos genes FADS1 e FADS2, são enzimas chave no metabolismo de ácidos gordos polinsaturados e catalisam a conversão do ácido linoleico (LA) em ácido araquidónico (AA) e do ácido linolénico (ALA) em ácido eicosapentaenóico (EPA). Polimorfismos neste locus têm sido associados com as concentrações sanguíneas de ácidos gordos polinsaturados, bem como com a concentração de colesterol. Com base na variação genética, indivíduos podem necessitar de diferentes quantidades de ácidos gordos polinsaturados e ácidos gordos polinsaturados de cadeia longa

### O SEU RESULTADO: GT

O alelo G está associado com uma conversão aumentada de DGLA em AA, devido a aumento da eficiência enzimática e assim, há aumento dos níveis de AA com possível inflamação sistémica e doenças inflamatórias.

## Sensibilidade ao sal

### ACE I/D

O gene ACE codifica a enzima de conversão da angiotensina e faz parte do sistema de renina-angiotensina, que controla a pressão arterial por regulação do volume de fluidos do corpo.

### O SEU RESULTADO: II

Estudos mostram que pacientes com hipertensão e homocigóticos para a inserção do gene ACE têm maiores níveis de pressão arterial se mantiverem alimentação com muito sal, por comparação com indivíduos com o genótipo delecção-delecção.

### AGT T>C

O Angiotensinogénio é expresso em tecidos envolvidos na regulação da pressão arterial, como os rins, glândulas supra-renais e cérebro. Níveis elevados de angiotensinogénio estão relacionados com o aumento da pressão arterial. O gene também influencia a sensibilidade ao sal da pressão arterial.

### O SEU RESULTADO: TT

Não foi detectada nenhuma variante.

## Sabor azedo

### TAS2R38 Pro49Ala / Ala262Val / Val296Iso

O paladar é um determinante importante na aceitação ou rejeição de alimentos. A variabilidade interindividual na sensibilidade ao gosto amargo pode influenciar fortemente as preferências alimentares, o estado nutricional e a saúde. O TAS2R38 codifica o receptor dos compostos amargos.

### O SEU RESULTADO: Medium Taster

Esta combinação de genótipos resulta no fenótipo 'sensibilidade média', o que significa que os indivíduos são capazes de sentir os compostos amargos nos alimentos. Os provadores médios têm sido associados a ter uma ingestão reduzida de vegetais, especialmente vegetais de folhas verdes escuras, e uma preferência por alimentos doces. Foi também já encontrada relação entre o fenótipo "sensibilidade média", o risco aumentado para ter um maior IMC, e possivelmente cancro do cólon. Aumentar a consciência desta preferência e incentivar a ingestão de vegetais é fundamental. Ajudar nas escolhas de legumes de sabor mais agradável e estratégias de mascarar os sabores podem ser muito úteis.

## Metabolismo do álcool

### ALDH2 rs671 G>A

A desidrogenase do aldeído 2 (ALDH2) é uma enzima que é expressa no fígado, e é responsável pela desintoxicação de aldeídos carcinogénicos para acetato. Estes aldeídos tóxicos incluem acetaldeído - derivado de etanol (álcool), bem como 4-hidroxinonenal e malondialdeído - gerados pela peroxidação lipídica. Esta enzima é, portanto, importante na protecção contra o stress oxidativo. O SNP determina a actividade da enzima, e assim os níveis de acetaldeído no sangue após o consumo de álcool.

### O SEU RESULTADO: GG

Nenhuma variante foi detectada no locus rs671 G> A. O genótipo GG conduz a uma enzima de funcionamento normal.

## Intolerância ao glúten

### HLA DQ2 /DQ8

A doença celíaca (DC) é uma condição auto-imune comum, no qual o intestino delgado é danificado, por resposta à grave intolerância ao glúten. Alelos específicos para o antígeno leucocitário humano (HLA) representam a principal predisposição genética. Um teste HLA positivo é indicativo de suscetibilidade genética, mas não significa necessariamente que a doença se desenvolverá.

### O SEU RESULTADO: DQ2.5

Verificou-se um resultado positivo para o DQ2.5. Tal, sugere um risco significativamente maior de desenvolver doença celíaca, caso siga uma alimentação muito rica em glúten. Este não é um diagnóstico de doença celíaca, mas a possibilidade de se verificar a doença não pode ser excluída. Se, o glúten estiver presente na sua alimentação, e tiver sintomas gastrointestinais, como inchaço, câibras, diarreia, flatulência e outros sintomas gerais, como fadiga e dor nas articulações, recomendamos que converse com o seu profissional de saúde para que faça outros testes.

## Metabolismo das Vitaminas

As necessidades de vitaminas dependem de vários fatores, como género e idade, bem como comorbidades e genética. Os genes analisados nesta secção relacionam-se com os requisitos de vitamina A, vitamina D, vitamina C e vitamina B12.

	Nome do gene	Varição genética	O seu resultado	Impacto genético
Vitamina A	BCO1	G>T	GT	
		Ala379Val C>T	CC	
Vitamina D	CYP2R1	A>G	AA	
	GC	T>G	GG	
		1296 G>T	TT	
Vitamina B12	FUT2	Gly258Ser G>A	GG	
Vitamina C	GSTT1	Inserção / Deleção	Deleção	

### Vitamina A

#### BCO1 G>T

O gene BCO1 codifica a enzima  $\beta$ -caroteno 15,15'-oxigenase, responsável por catalisar a clivagem oxidativa dos carotenóides da provitamina A, culminando na produção de retina (vitamina A). É altamente expresso no epitélio pigmentar da retina, bem como nos rins, testículos, fígado, cérebro, intestino delgado e cólon. O ferro (Fe) é o cofactor.

É importante notar que os carotenóides da provitamina A competem pela oxidação a vitamina A, sendo que a enzima favorece o  $\beta$ -caroteno, em detrimento do  $\alpha$ -caroteno,  $\beta$ -criptoxantina e  $\beta$ -apo-8'-carotenal.

#### O SEU RESULTADO: GT

Nos portadores do genótipo GT, verificaram-se níveis sanguíneos superiores de carotenóides da provitamina A, incluindo o  $\beta$ -caroteno. O alelo G provoca uma diminuição da atividade da enzima BCO1 que, por sua vez, se associa à diminuição da oxidação de muitos carotenóides e à menor taxa de conversão de  $\beta$ -caroteno e outros carotenóides da provitamina A em retina. Nestes indivíduos, podem ser necessárias recomendações personalizadas de carotenóides pró-vitamina A e vitamina A ativa. A ingestão recomendada de  $\beta$ -caroteno varia entre 2 - 4,8 mg / dia, a maior ingestão alimentar das suas fontes, e o excesso de suplementação, têm sido associados a efeitos benéficos na saúde. As fontes alimentares ricas em B-caroteno incluem a cenoura, batata doce e folhas verdes escuras.

#### BCO1 Ala379Val C>T

O gene BCO1 codifica a enzima  $\beta$ -caroteno 15,15'-oxigenase, responsável por catalisar a clivagem oxidativa dos carotenóides da provitamina A, culminando na produção de retina (vitamina A). É altamente expresso no epitélio pigmentar da retina, bem como nos rins, testículos, fígado, cérebro, intestino delgado e cólon. O ferro (Fe) é o cofactor.

É importante notar que os carotenóides da provitamina A competem pela oxidação a vitamina A, sendo que a enzima favorece o  $\beta$ -caroteno, em detrimento do  $\alpha$ -caroteno,  $\beta$ -criptoxantina e  $\beta$ -apo-8'-carotenal.

#### O SEU RESULTADO: CC

Na presença do genótipo CC, a atividade enzimática é normal e, por isso, recomenda-se as recomendações dietéticas padrão.

## Vitamina D

### CYP2R1 A>G

O CYP2R1 é expresso no fígado e codifica a enzima 25-hidroxilase, que está envolvida na conversão de vitamina D em 25 (OH) D (calcidiol) - a primeira de duas reações para converter a vitamina D na sua forma ativa (calcitriol) .

### O SEU RESULTADO: AA

O genótipo AA tem sido associado ao aumento da produção de enzimas e, portanto, à capacidade aprimorada de converter calcidiol em calcitriol - a forma ativa da vitamina D. Recomenda-se recomendações dietéticas padrão de vitamina D.

### GC T>G

O GC, conhecido como o componente específico do grupo, faz parte da família de genes da albumina e codifica a proteína de ligação à vitamina D (DBP), que liga a vitamina D e a transporta para os tecidos-alvo.

### O SEU RESULTADO: GG

O genótipo GG está associado a menores concentrações de 25 (OH) D. A suplementação não provoca o aumento dos níveis séricos expectáveis, comparativamente com indivíduos sem a variante. As intervenções para melhorar os níveis de vitamina D incluem o incentivo à ingestão adequada de vitamina D, exposição aos raios UV e suplementação de vitamina D, se necessário.

### GC 1296 G>T

O GC, conhecido como o componente específico do grupo, faz parte da família de genes da albumina e codifica a proteína de ligação à vitamina D (DBP), que liga a vitamina D e a transporta para os tecidos-alvo.

### O SEU RESULTADO: TT

O genótipo TT está associado a níveis de proteína de ligação D (DBP) e de vitamina D no soro mais baixos. O alelo T também pode conferir um risco aumentado para o desenvolvimento de síndrome metabólica, DPOC e certos tipos de cancro, principalmente quando os níveis de vitamina D são insuficientes. As intervenções para melhorar os níveis de vitamina D incluem o incentivo à ingestão adequada de vitamina D, exposição aos raios UV e suplementação de vitamina D, se necessário.

## Vitamina B12

### **FUT2** Gly258Ser 772 G/A

O gene FUT2 codifica a enzima fucosiltransferase 2, que está envolvida na absorção e transporte da vitamina B12 entre as células.

### O SEU RESULTADO: **GG**

Os portadores do genótipo GG têm um risco aumentado para níveis de vitamina B12 diminuídos e, por conseguinte, maior risco de anemia, condições neurológicas e alteração do metabolismo da homocisteína. O aumento da vitamina B12 pode ser necessário por fontes alimentares, como carne, peixe, aves e ovos ou por suplementação, se necessário.

## Vitamina C

### **GSTT1** Inserção / Deleção

O gene GSTT1 codifica um membro da família Glutathione S-transferase (GST), enzimas desintoxicantes que contribuem para o ciclo antioxidante do ácido glutathionascórbico (vitamina C). A vitamina C é uma vitamina antioxidante essencial que ajuda na redução da produção de radicais livres..

### O SEU RESULTADO: **Deleção**

Indivíduos sem o gene GSTT1 têm um risco significativamente maior de deficiência de vitamina C. Tal, é especialmente verdade quando não cumprem as recomendações de ingestão adequada (RDA) de vitamina C. Os fumadores também têm um risco maior. Garanta a ingestão adequada de vitamina C e, se necessário, suplemente.

Las personas sin el gen GSTT1 tienen un riesgo significativamente mayor de deficiencia de vitamina C. Esto es especialmente cierto cuando no cumplen con las recomendaciones de ingesta de vitamina C (RDA). Los fumadores también tienen un mayor riesgo. Asegure una ingesta adecuada de vitamina C y, si es necesario, suplemente.

