

PERSONA *nutri*

Nome completo do paciente



Prezado (a) Fulaxo_X,

O **Hermes Pardini** tem o prazer de apresentar o relatório personalizado do seu **Personna Nutri**. O conhecimento do nosso perfil genético nos oferece a possibilidade de saber a que doenças e outras características estamos, geneticamente, mais vulneráveis, predispostos ou tolerantes, permitindo prevenir doenças e promover nosso bem-estar. Neste contexto, a Nutrigenética estuda os efeitos da variação genética na interação dieta-doença, analisando a relação entre genes, nutrientes e determinadas patologias. Ela revela, por exemplo, a sua predisposição à obesidade, diabetes e doenças cardíacas.

Este relatório foi elaborado individualmente, a partir da análise do seu teste de DNA. O DNA é responsável por definir seu perfil genético e como você responde a diferentes condições ambientais. Ele define, por exemplo, sua resposta a uma determinada dieta.

Nas próximas páginas, você encontrará o resultado da análise de vários marcadores genéticos (SNPs) relacionados a diversas características. Nosso objetivo é entender como funciona o seu metabolismo e recomendar uma dieta personalizada e direcionada ao seu perfil genético, que poderá lhe ajudar a melhorar a sua saúde e otimizar o seu metabolismo.

Se você tiver dúvidas a respeito desse relatório e de suas recomendações, você pode entrar em contato com nossa equipe através do telefone: (31) 3629-4768.

Não é possível mudar nossa informação genética. Entretanto, é possível alterar o efeito dos genes na nossa saúde, modificando nossos hábitos e estilo de vida.

Obrigado por escolher o Hermes Pardini e permitir que sejamos parceiros na sua corrida pelo bem-estar ideal!

CONSIDERAÇÕES: Conversar com seu médico ou profissional de saúde licenciado a respeito de qualquer mudança alimentar é de extrema importância. As orientações alimentares indicadas neste relatório foram feitas por um nutricionista com base no seu perfil genético. Dessa forma, essas orientações são individuais e personalizadas e não devem ser utilizadas e/ou indicadas para outras pessoas.

Os resultados genéticos associados a cada categoria não foram baseados exclusivamente na população brasileira e devem ser interpretados de maneira cautelosa. Além disso, todas as categorias analisadas são multifatoriais, ou seja, outros marcadores genéticos e também fatores ambientais podem influenciar suas características individuais.

Estes resultados não visam diagnosticar ou tratar nenhuma doença e não devem ser considerados como teste diagnóstico ou confirmativo da presença das características investigadas. A exclusão ou diagnóstico deve ser feita por profissionais de saúde qualificados através de testes apropriados e monitoramento clínico.



Informações importantes sobre o seu teste

Foram analisados diversos marcadores genéticos, aqui denominados de SNP ou variante. Os SNPs são trocas de apenas um nucleotídeo na sequência de DNA. Existem quatro tipos diferentes de nucleotídeos: A (Adenina), C (Citosina), T (Timina) e G (Guanina). Esses nucleotídeos são as letras do nosso alfabeto genético e aparecerão o tempo todo em seu relatório. Os seus resultados são baseados em quais nucleotídeos você possui para cada SNP avaliado.

Foram analisados SNPs de diferentes genes relacionados às seguintes características:

Lipídeos:

Triglicérides

Colesterol:

- ▲ Colesterol “bom” (HDL)
- ▲ Colesterol “ruim” (LDL)

Glicose:

Hiperglicemia

Diabetes Mellitus tipo 2

Metabolismo do álcool

Obesidade

Hipertensão

Intolerância à lactose

Intolerância ao glúten – Doença Celíaca

Ação antioxidante e desintoxicação

Resposta Inflamatória

Metabolismo de vitaminas:

Vitamina B9 – Folato

Vitamina A, B6, B12, C

Vitamina D

Para cada característica analisada, haverá uma breve introdução e uma tabela que representa o resultado do seu teste genético. Nesta tabela, o seu genótipo será representado por 2 alelos (A, C, T ou G) e apenas os SNPs alterados serão detalhados e descritos. Mas esta é apenas uma pequena descrição de alguns dos efeitos destes marcadores. Para uma explicação mais detalhada, você pode consultar a lista de referências bibliográfica que está no final deste relatório.



Sumário

Resumo dos resultados do paciente	4
Metabolismo Lipídico	8
Triglicérides.....	8
Colesterol.....	9
Risco para baixos níveis de colesterol HDL.....	10
Risco para altos níveis de colesterol LDL.....	12
Glicose	14
Risco para níveis elevados de glicose.....	14
Predisposição à Diabetes Mellitus tipo 2.....	16
Metabolismo do álcool	18
Obesidade	20
Hipertensão	23
Intolerância à lactose	25
Intolerância ao glúten (Doença Celíaca)	27
Ação oxidante e Desintoxicação	29
Resposta inflamatória	31
Metabolismo de vitaminas	33
Metabolismo do Folato (Vitamina B9).....	34
Metabolismo da Vitamina D.....	35
Referências Bibliográficas	38





Resumo dos resultados do paciente

Informações Pessoais	Nome: Clique aqui para digitar texto. Sexo: Clique aqui para digitar texto. Data de nascimento: DD/MM/AAAA
Profissional solicitante	Nome: Clique aqui para digitar texto. Tel: Clique aqui para digitar texto. E-mail: Clique aqui para digitar texto.
Informações técnicas	Teste realizado: Persona Nutri Método: Sequenciamento de Nova Geração (NGS) Fonte de amostra: Clique aqui para digitar texto. Data da coleta: DD/MM/AAAA Data do relatório: DD/MM/AAAA
Laboratório	HERMES PARDINI Av. das Nações 2448, 33200-000 - Distrito Industrial - Vespasiano/MG Tel: (31) 3228-6200

Responsável Técnico: Ariovaldo Mendonça - CRMMG 33477 / Inscrição CRM 356 - MG

	Metabolismo do álcool Resumo
	Lactose Resumo
	Doença Celíaca Resumo
	Ação oxidante e Desintoxicação Resumo



	<p>Resposta inflamatória Resumo</p>
	<p>Metabolismo de vitaminas Resumo</p>
	<p>Metabolismo do folato (Vitamina B9) Resumo</p>
	<p>Metabolismo da vitamina D Resumo</p>



→ Níveis plasmáticos

Triglicérides



Colesterol HDL



Colesterol LDL



Glicose



→ Riscos relativos

Diabetes Mellitus tipo 2



Obesidade



Hipertensão



Metabolismo do Folato associado à Doença cardiovascular





Metabolismo Lipídico

Uma das maiores fontes de energia utilizada pelo corpo são os

lipídios, substâncias insolúveis em água, popularmente conhecidos como óleos e gorduras. Eles podem ser encontrados em diversos alimentos, como leite e derivados, carnes, azeite, soja, óleos vegetais, frutas (abacate, coco), margarina e gema de ovo. Apesar de muitos o considerarem um vilão, eles são muito importantes em nosso organismo. Além de servirem como reserva de energia,

participam da formação de algumas vitaminas e hormônios, atuam como isolantes térmicos, entre outras funções. Os lipídios são provenientes de duas fontes: da dieta e da reserva orgânica do corpo (tecido adiposo). Após serem consumidos na dieta, eles são processados no intestino, quebrados em diferentes moléculas (ácidos graxos) e liberados na corrente sanguínea. Essas moléculas são transportadas para o fígado para produção de energia. Os lipídios do tecido adiposo também são transportados pelo sangue para o fígado e processados para produção de energia. A deficiência de ácidos graxos essenciais devido a uma dieta pobre em gorduras pode causar alguns sintomas como o crescimento lento e demora na cura de ferimentos. Os triglicérides e o colesterol são tipos de lipídeos bastante conhecidos. O seu risco para triglicérides aumentado e para o colesterol bom (HDL) e ruim (LDL) serão discutidos a seguir.

Triglicérides

Os triglicérides são a forma de gordura mais comum no nosso corpo. Quando a quantidade de triglicérides está elevada, eles são armazenados nos tecidos adiposos para o caso de serem necessários no futuro. Níveis altos de triglicérides podem aumentar o risco de um ataque cardíaco ou acidente vascular cerebral, entre outros riscos à saúde. Altos níveis de triglicérides podem ser causados por uma dieta rica nessas moléculas, ou por um problema hereditário. Triglicérides são frequentemente elevados em pessoas com diabetes mal controlado ou problemas nos rins. Eles também podem ser produzidos em uma pessoa com uma disfunção da tireoide.

Abaixo, você encontrará o resultado do seu perfil genético para SNPs que oferecem risco para triglicérides aumentado.

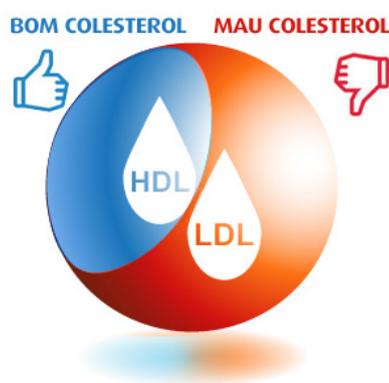
RISCO:

Clique aqui para digitar texto.



Gene	Variante (SNP)	Descrição	Seu genótipo
CETP	rs708272	O gene <i>CETP</i> codifica uma proteína que está envolvida no transporte reverso de colesterol através da troca de ésteres colesterol dos triglicérides entre partículas lipoproteicas de alta e baixa densidades. A presença do alelo rs708272-A, está associada a diminuição do nível de triglicérides.	
FADS1	rs174547	O gene <i>FADS1</i> codifica uma proteína que é membro da família gênica das dessaturases de ácido graxo. Polimorfismos nesse gene podem interferir no metabolismo da cadeia longa dos ácidos graxos poliinsaturados, favorecendo o desenvolvimento de doenças. O polimorfismo rs174547-C, por exemplo, está associado com níveis discretamente aumentados de triglicérides.	
GALNT2	rs4846914	O gene <i>GALNT2</i> pode influenciar o nível de triglicérides, e está envolvido na diabetes tipo 2 e pode em vários tipos de cânceres. Mutações nesse gene podem influenciar a concentração de triglicérides no plasma. A presença do alelo rs4846914-G está associada com maior risco de hipertrigliceridemia.	
GCKR	rs780094	O SNP rs780094 ocorre no gene <i>GCKR</i> que codifica uma proteína glucoquisane regulatória. Em um amplo estudo com pacientes diabéticos, foi detectada uma associação entre o alelo rs780094-T e níveis mais altos de triglicérides.	
ZPR1	rs964184	O SNP rs964184 localiza-se no gene <i>ZPR1</i> . A presença do alelo rs964184-G está associada com níveis elevados de triglicérides, e o genótipo (G/G) é mais frequentemente identificado em pacientes com hipertrigliceridemia.	

Colesterol



O colesterol é muitas vezes considerado um “vilão” e abolido de muitas dietas. Entretanto, é uma substância essencial para o organismo. Ele está presente em todas as células do nosso corpo e é utilizado, por exemplo, na produção dos hormônios sexuais (estrogênio e testosterona). Cerca de 70% do colesterol é produzido pelo fígado e o restante é adquirido na alimentação. Uma alimentação rica em produtos de origem animal e gordura saturada, obesidade, stress, fumo, sedentarismo e fatores genéticos são determinantes para o aumento do nível de colesterol no sangue. Existem dois tipos de colesterol: o bom (HDL) e o ruim (LDL). O seu risco para cada tipo de colesterol será discutido a seguir.



Risco para baixos níveis de colesterol HDL

O HDL é conhecido como bom colesterol por agir “desentupindo” os vasos. Ele retira o colesterol dos tecidos e das artérias – que poderia ser usado para formar placas de gordura que causam as ateroscleroses – e leva para o fígado, onde é processado e eliminado pelo intestino. Estudos comprovam que quanto maiores os níveis de HDL, melhor a proteção cardíaca. O valor ideal de HDL no sangue deve ser igual ou superior a 60 mg/dL. Quando este valor é menor que 40 mg/dL, o HDL é considerado baixo. O HDL baixo não produz sintomas e por isso é considerado silencioso. Por isso, recomenda-se que exames de sangue para medir o colesterol total e frações devem ser feito regularmente. Você pode pedir ao seu médico um exame de sangue para medir os seus níveis de colesterol.

Abaixo, você encontrará o resultado do seu perfil genético para SNPs que influenciam diretamente na redução dos níveis de colesterol HDL.

RISCO:

Clique aqui para digitar texto.

Gene	Variante (SNP)	Descrição	Seu genótipo
ABCA1	rs1883025	A proteína Abca1, codificada pelo gene <i>ABCA1</i> , participa no transporte do excesso de colesterol das células da parede arterial para as apolipoproteínas do plasma, o qual é realizado pelo HDL. Uma alteração encontrada no gene <i>ABCA1</i> , rs1883025-T, está associado a níveis mais baixos de HDL.	
ANGPTL4	rs2967605	O gene <i>ANGPTL4</i> codifica uma proteína que apresenta muitas funções, como: regular a homeostase da glicose; regula o metabolismo lipídico; e a sensibilidade à insulina. A presença de alterações neste gene, como o SNP rs2967605-T, está associada a níveis mais baixos de HDL.	
CETP	rs247616	O SNP rs247616 localiza-se no gene <i>CETP</i> que está envolvido no transporte reverso de colesterol através da troca de esteres colesteril dos triglicérides entre partículas lipoproteicas de alta e baixa densidades. A presença do alelo-T rs247616, neste gene, está associada a níveis aumentados de HDL.	
FADS1	rs174547	O gene <i>FADS1</i> codifica uma proteína que é membro da família gênica das dessaturases de ácido graxo.	



		Polimorfismos nesse gene podem interferir no metabolismo da cadeia longa dos ácidos graxos poliinsaturados, favorecendo o desenvolvimento de doenças. O polimorfismo rs174547-C, por exemplo, está associado com menores níveis de HDL.
GALNT2	rs4846914	O gene <i>GALNT2</i> pode influenciar o nível de triglicérides e está envolvido na diabetes tipo 2 e em vários tipos de cânceres. Dessa forma, alterações nesse gene podem influenciar na concentração de triglicérides no plasma. A presença do alelo rs4846914-G está associada com maior risco de hipertrigliceridemia e com menores níveis de HDL.
GCKR	rs780094	O SNP rs780094 ocorre no gene <i>GCKR</i> que codifica uma proteína glucoquinase regulatória. A presença do alelo T (rs780094-T) está associado com a diminuição do nível de HDL.
KCTD10	rs2338104	O gene <i>KCTD10</i> codifica uma proteína que tem importância na replicação e na manutenção do DNA. Alterações nesse gene podem interferir na concentração de HDL, como, por exemplo, o alelo G em rs2338104, o qual está associado com níveis menores de HDL.
LIPC	rs1800588	O SNP rs1800588 localiza-se no gene <i>LIPC</i> , que codifica uma lipase hepática. Esta enzima catalisa a hidrólise de triglicérides e contribui para a degradação de lipoproteínas no sistema circulatório. Alterações nesse gene podem interferir na ação dessa enzima, como por exemplo, a presença do alelo rs1800588-T, o qual resulta em um aumento no HDL.
LIPC	rs2070895	O SNP rs2070895 localiza-se no gene <i>LIPC</i> , o qual codifica uma lipase hepática. Esta enzima contribui para a degradação de lipoproteínas no sistema circulatório, e é responsável por catalisar a hidrólise de fosfolípidos, triglicérides e tioésteres. A presença do alelo rs2070895-A neste gene está associado com HDL elevado.
LIPC	rs4939883	O gene <i>LIPC</i> codifica uma lipase hepática, a qual é responsável por catalisar a hidrólise de triglicérides e contribui para a degradação de lipoproteínas no sistema circulatório. Dessa forma, alterações nesse gene podem interferir no nível de triglicérides plasmático, como a presença do alelo rs4939883-T, a qual está associada com diminuição de HDL.
LIPC	rs10468017	A enzima lipase hepática, codificada pelo gene <i>LIPC</i> , é responsável pela catálise da hidrólise de triglicérides. Dessa forma, alterações nesse gene podem interferir na concentração de lipídios. A presença do alelo rs10468017-T que está associado com maiores níveis de HDL.
ZPR1	rs964184	O SNP rs964184 localiza-se no gene <i>ZPR1</i> , o qual também é conhecido como <i>ZNF259</i> . A presença do alelo rs964184-G neste gene está associada com níveis menores de HDL.



Risco para altos níveis de colesterol LDL

O LDL é conhecido como mau colesterol e, em excesso, pode ser prejudicial. Ele leva o colesterol para os tecidos, o que favorece o seu acúmulo nas paredes internas das artérias e formação das placas de gordura. Isso diminui o fluxo do sangue e, no futuro, pode levar a uma obstrução dos vasos sanguíneos. Quanto maior o nível de LDL no sangue, maior a chance de se desenvolver uma doença cardíaca, infartos e acidentes vasculares cerebrais. Os níveis ótimos de LDL no sangue são abaixo de 100 mg/dL e de 100-129 mg/dL são níveis desejáveis. Entretanto, níveis acima de 160 mg/dL são considerados altos. Assim com o HDL baixo, o LDL alto não produz sintomas e também deve ser monitorado regularmente. Indivíduos com fatores de risco associados, como diabetes, tabagismo, hipertensão ou que apresentam história família de colesterol elevado, devem realizar exames de acordo com a recomendação do médico assistente. Você pode pedir ao seu médico um exame de sangue para medir os seus níveis de colesterol.

Abaixo, você encontrará o resultado do seu perfil genético para SNPs que influenciam diretamente no aumento dos níveis de colesterol LDL.

RISCO:

Clique aqui para digitar texto.

Gene	Variante (SNP)	Descrição	Seu genótipo
ABCG8	rs6544713	O gene <i>ABCG8</i> participa do transporte de colesterol nos intestinos delgado e grosso. A presença do alelo T (rs6544713-T) está associada ao aumento da concentração de LDL no plasma e a um maior risco à Doença Arterial Coronariana (CAD) e à sitosterolemia.	
APOB	rs515135	A Apolipoproteína B (Apo-B) é a principal proteína responsável pelo transporte de LDL para as células periféricas. A presença do alelo T (rs515135-T) no gene que codifica essa proteína está associada a uma redução nos níveis de LDL e um menor risco à Doença Arterial Coronariana (CAD).	
CELSR2 PSRC1 SORT1	rs12740374	O polimorfismo rs12740374 está localizado entre os genes <i>CELSR2</i> e <i>PSRC1</i> e regula a expressão do gene <i>SORT1</i> no fígado. O alelo T (rs12740374-T) é um alelo protetivo e sua presença está associada à diminuição nos níveis sanguíneos de LDL e a um menor risco de Doença Arterial Coronariana (CAD) e de infarto no miocárdio.	



HMGCR	rs3846663	A HMG-CoA redutase é a principal enzima envolvida na biossíntese de colesterol. A regulação dos níveis de colesterol depende dos níveis de atividade dessa enzima, que é codificada pelo gene <i>HMGCR</i> . A presença do alelo T (rs3846663-T) neste gene está associada à elevação nos níveis de LDL.
HMGCR	rs3846662	A HMG-CoA redutase é a principal enzima envolvida na biossíntese de colesterol. A regulação dos níveis de colesterol depende dos níveis de atividade dessa enzima, que é codificada pelo gene <i>HMGCR</i> . A presença do alelo A (rs3846662-A) está associada à redução nos níveis de LDL e de colesterol total, uma vez que este alelo produz uma variante enzimática com atividade reduzida.
HNF1A	rs2650000	O gene <i>HNF1A</i> codifica uma proteína que é um fator de transcrição requerido para a expressão de vários genes específicos. A presença do alelo A (rs2650000-A) está associada a um aumento nos níveis de LDL.
MAFB	rs6102059	MafB é um fator de transcrição envolvido na apoptose das células espumosas, que são responsáveis por englobar o LDL. A formação dessas células é o evento inicial da aterosclerose e a morte das mesmas reduz o tamanho da lesão e a progressão das placas. A presença do alelo T (rs6102059-T) no gene que codifica essa proteína, <i>MAFB</i> , está associada à redução nos níveis de LDL.
TIMD4 HAVCR1	rs1501908	<i>TIMD4</i> e <i>HAVCR1</i> são receptores envolvidos na fagocitose de células apoptóticas. <i>HAVCR1</i> também é alvo do fator transcrição HNF1A, que regula a expressão de diferentes genes específico do fígado. A presença do alelo G (rs1501908-G) na região intergênia próximo a estes genes está associada a uma redução nos níveis de LDL.



Glicose

A glicose é um monossacarídeo (açúcar simples) utilizado pelo organismo como a principal fonte de energia para o corpo. Ela está presente em alimentos doces (açúcar, mel, refrigerante, bolo, frutas) e nos carboidratos em geral (pão, massas, cereais, arroz, batata, farinha, mandioca, milho). O nosso corpo só utiliza a quantidade de glicose necessária e o excesso de glicose pode, por exemplo, ser armazenado em forma de gordura, podendo resultar em doenças cardíacas e/ou obesidade. Os níveis de glicose sanguíneos, também chamado de glicemia, são medidos através da

análise do sangue recolhido em jejum ou 2 horas após a refeição. A hipoglicemia é a falta de açúcar no sangue, enquanto a hiperglicemia é o excesso de açúcar. Você pode pedir ao seu médico para medir sua glicemia. O distúrbio mais comum causado pelo aumento dos níveis de glicose no organismo é a Diabetes Mellitus. O seu risco para a hiperglicemia e a predisposição à Diabetes Mellitus tipo 2 serão discutidos a seguir.

Risco para níveis elevados de glicose

A hiperglicemia é o nome que se dá ao excesso de açúcar no sangue. Ela se manifesta através de sintomas específicos como: urinar em grande quantidade e mais vezes, sede constante e intensa, sensação de boca seca, cansaço e sonolência, enjojo, dores de cabeça, fome constante e difícil de saciar, visão turva, hálito cetônico (com cheiro de fruta). Entretanto, esses sintomas só aparecem após muitos dias de elevados níveis de açúcar no sangue e, por isso, a glicemia deve ser monitorada. A taxa normal de glicose sanguínea em jejum é de 60 até 99 mg/dL e valores superiores indicam hiperglicemia. Ter uma alimentação adequada e praticar exercício regularmente são maneiras de controlar e evitar que os níveis de açúcar no sangue se elevem.

Abaixo, você encontrará o resultado do seu perfil genético para SNPs que influenciam diretamente na hiperglicemia.

RISCO:

Clique aqui para digitar texto.

Gene	Variante (SNP)	Descrição	Seu genótipo
ADCY5	rs11708067	O SNP rs11708067 ocorre no gene ADCY5. O alelo rs11708067-A está associado com elevação na glicose em	



		jejum. Este SNP está ligado a outro (rs2877716) que já foi descrito como associado à elevação da glicose após o teste de tolerância oral à glicose (OGTT).	
ADRA2A	rs10885122	O SNP rs10885122 ocorre no gene <i>ADRA2A</i> . Os receptores α -2-adrenérgicos têm um papel crítico na regulação da liberação de neurotransmissores dos nervos parassimpáticos e neurônios adrenérgicos para o sistema nervoso central. O alelo rs10885122-G está associado com níveis maiores de glicose em jejum.	
CRY2	rs11605924	Esse SNP ocorre no gene <i>CRY2</i> . Durante o jejum, a homeostase glicêmica é mantida por meio da gliconeogênese hepática (produção de glicose pela degradação de gordura e proteína). Quando há um aumento na concentração de glucagon e epinefrina, esses podem desencadear duas respostas: ou a fosforilação da cAMP mediada pela Creb, ou a desfosforilação, por meio da Creb-2. Consegue-se o controle biológico por meio de ativadores transcricionais que estimulam a síntese de criptocromo (<i>Cry1</i> e <i>Cry2</i>). Polimorfismo no gene <i>CRY2</i> , como o alelo rs11605924-A tem sido associados com níveis maiores de glicose em jejum.	
FADS1	rs174550	O SNP rs174550 está localizado no gene <i>FADS1</i> . A proteína codificada por este gene é um membro da família de desaturases de ácidos graxos. O alelo rs174550-T desse gene está associado com níveis maiores de glicose em jejum e atividade reduzida de células beta.	
G6PC2	rs560887	O SNP rs560887 ocorre no intron 3 do gene <i>G6PC2</i> . Este gene codifica uma enzima que catalisa a hidrólise da glicose-6-fosfato, permitindo a liberação da glicose na corrente sanguínea. Esse SNP está associado com os níveis de glicose plasmática em jejum, sendo o alelo C de risco para níveis maior glicemia.	G6PC2
GCKR	rs780094	O SNP rs780094 ocorre no gene <i>GCKR</i> que codifica uma proteína glucoquisane regulatória. O efeito desse SNP na diabetes é provavelmente mediado pela função diminuída de células beta, em vez de associação com obesidade. O alelo rs780094-C foi associado glicemia de jejum mais alta, diminuição da função das células beta, maior nível de insulina em jejum e maior resistência à insulina.	
GLIS3	rs7034200	O SNP rs7034200 ocorre no gene <i>GLIS3</i> . A proteína codificada funciona tanto como repressor quanto como ativador da transcrição e está envolvida do desenvolvimento das células beta pancreáticas, tireoide, olhos, fígado e rins. O alelo rs7034200-A neste gene está associado com níveis mais elevados de glicose em jejum e atividade reduzida de células beta.	
MTNR1B	rs10830963	O SNP rs10830963 está localizado no gene <i>MTNR1B</i> . Este gene codifica um receptor de melatonina, hormônio secretado pela glândula pineal, e é expresso principalmente no cérebro e na retina. O alelo rs10830963-G está associado com aumento dos níveis de glicose em jejum,	



		atividade reduzida de células beta e risco aumentado para Diabetes tipo II (DMII).
PROX1	rs340874	O SNP rs340874 ocorre no gene <i>PROX1</i> . Este gene codifica um fator de transcrição que tem um papel fundamental no desenvolvimento embrionário. Meta-análises recentes mostraram que o alelo rs340874-C está associado com níveis mais elevados de glicemia de jejum e risco para Diabetes tipo II.
SLC2A2	rs11920090	O SNP rs11920090 ocorre no gene <i>SLC2A2</i> . Este gene codifica uma glicoproteína da membrana plasmática do epitélio do fígado, células beta das ilhotas, intestino e rins. Esta proteína media o transporte bidirecional de glicose. O alelo de risco rs11920090-T foi associado com níveis aumentados da glicose em jejum.
TCF7L2	rs7903146	O SNP rs7903146, também conhecido como IVS3C>T, está localizado no gene <i>TCF7L2</i> . Os genótipos CT e TT desse SNP são mais comuns em pacientes com Diabetes tipo II. O alelo de risco rs7903146-T está associado com secreção de insulina diminuída e taxa aumentada de produção de glicose hepática.

Predisposição à Diabetes Mellitus tipo 2

Diabetes Mellitus é uma doença do metabolismo causada pelo excesso de glicose no sangue e na urina. Ela surge quando o pâncreas deixa de produzir ou reduz a produção da insulina ou quando a insulina não é capaz de agir adequadamente. A insulina é um hormônio responsável por transportar e controlar a entrada da glicose nas células. Sem a insulina, a glicose não é absorvida e se concentra no sangue, provocando a diabetes. O tipo mais comum de diabetes é a Diabetes Mellitus tipo 2 (DM2), que corresponde a 90% dos casos de diabetes. Ela ocorre quando o pâncreas não produz insulina suficiente ou quando o corpo se torna menos sensível à ação da insulina (resistência à insulina). O DM2 pode ocorrer em qualquer idade, mas é geralmente diagnosticado após os 40 anos e, quando não tratada, pode ser fatal. Ela normalmente não apresenta sintomas no início, mas os primeiros sintomas podem ser: visão embaçada, sede constante, fome frequente, feridas que demoram a cicatrizar, entre outros. A doença pode causar complicações à saúde como doenças cardíacas, acidente vascular cerebral, insuficiência renal e cegueira.

Abaixo, você encontrará o resultado do seu perfil genético para

RISCO:

Clique aqui para digitar texto.



SNPs que influenciam diretamente na predisposição à DM2.

Gene	Variante (SNP)	Descrição	Seu genótipo
CDKAL1	rs10946398	O SNP rs10946398 localiza-se no intron 5 do gene <i>CDKAL1</i> . A função deste gene não é bem conhecida. Estudos de associação genômica tem mostrado a associação de SNPs deste gene, como, por exemplo, o alelo rs10946398-C, com a suscetibilidade para a DM2.	
CDKN2A	rs10811661	O SNP rs10811661 ocorre no gene <i>CDKN2A</i> . Este gene funciona como um supressor de tumor. A proteína codificada por este gene pode induzir a parada do ciclo celular nas fases G1 e G2. Estudos de metanálises mostraram que este SNP está associado com Diabetes tipo II, sendo que o alelo rs10811661-T oferece risco aumentado para a doença.	
FABP2	rs1799883	O SNP rs1799883 ocorre no gene <i>FABP2</i> , o qual codifica uma proteína que participa do metabolismo e transporte de ácidos graxos de cadeia longa. O alelo rs1799883-C está associado com maior predisposição à DM2.	
HHEX	rs1111875	O SNP rs1111875 ocorre no gene <i>HHEX</i> , o qual participa de processos do desenvolvimento e é expresso em linhagens hematopoiéticas. Vários estudos mostraram que o alelo rs1111875-C está associado com risco aumentado para DM2.	
IGF2BP2	rs4402960	O SNP rs4402960 localiza-se no gene <i>IGF2BP2</i> . A proteína codificada por este gene se liga ao mRNA do IGF2 regulando sua tradução. Em estudos de associações genômicas (GWAS), foi verificado que o alelo rs4402960-T confere susceptibilidade aumentada para DM2.	
KCNJ11	rs5219	O SNP rs5219 ocorre no gene <i>KCNJ11</i> , o qual tem um papel fundamental na secreção de insulina. Mutações nesse gene são a causa de Hipoglicemia Hiperinsulinêmica Persistente da Infância, uma doença recessiva autossômica caracterizada pela secreção desregulada de insulina. Defeitos nesse gene podem ainda contribuir para o desenvolvimento da DM não dependente da insulina, diabetes neonatal transitório tipo 3, e DM neonatal permanente. O alelo rs5219-T deste gene tem sido associado com maior risco de DM2.	
GCKR	rs780094	O SNP rs780094 ocorre no gene <i>GCKR</i> que codifica uma proteína glucoquisane regulatória. O efeito desse SNP na diabetes é provavelmente mediado pela função diminuída de células beta, ao invés de associação com obesidade. O alelo rs780094-C foi associado a glicemia de jejum mais alta, diminuição da função das células beta, maior nível de insulina em jejum e maior resistência à insulina.	

**SLC30A8**

rs13266634

O SNP rs13266634, também conhecido como Arg325Trp ou R325W, ocorre no gene *SLC30A8*. Este gene é muito expresso no pâncreas, especialmente nas ilhotas de Langerhans. A proteína codificada localiza-se junto com a insulina nas células INS-1 secretoras de insulina. Variantes alélicas neste gene conferem suscetibilidade a DM. O alelo rs13266634-C foi associado a risco de desenvolvimento de DM2.

TCF7L2

rs7903146

O SNP rs7903146, também conhecido como IVS3C>T, está localizado no gene *TCF7L2*, o qual tem sido implicado na homeostase da glicose sanguínea. Os genótipos CT e TT desse SNP são mais comuns em pacientes com DM2. O alelo de risco rs7903146-T está associado com secreção de insulina diminuída e taxa aumentada de produção de glicose hepática.



Metabolismo do álcool

O álcool integra a cultura atual ligada ao prazer e à sociabilidade. Em doses baixas, o efeito pode ser até agradável. No entanto, em grandes doses, ele começa a ser prejudicial ao nosso organismo. Após ingerido, o álcool é absorvido rapidamente pelo estômago e intestino e cai na corrente sanguínea. Ao chegar no fígado, ele é processado e eliminado parcialmente na urina, suor, hálito, etc. Entretanto, a atividade do fígado é limitada e são necessárias muitas passagens nesse órgão para que o álcool seja completamente destruído. As moléculas que ainda

não foram eliminadas continuam exercendo sua função em todo o organismo. Durante o processamento do álcool, há formação de uma substância intermediária chamada acetaldeído, que é muito tóxica e lesiva para o fígado e para o organismo como um todo. Ela é até mais lesiva que o próprio álcool. O acúmulo do acetaldeído pode ser responsável por sintomas como dores de cabeça, náusea, rubor facial e taquicardia. Se o fígado for continuamente estimulado por longos períodos de exposição ao álcool, ele poderá não conseguir eliminá-lo completamente sem ser lesado. Além do fígado, o álcool produz danos a médio e longo prazo em outros órgãos, como no cérebro.

Abaixo, você encontrará o resultado do seu perfil genético para SNPs que influenciam diretamente no metabolismo do álcool.

SEU RESULTADO:

Clique aqui para digitar texto.

Gene	Variante (SNP)	Descrição	Seu genótipo
ADH1B	rs1229984	O SNP rs1229984 codifica uma variante da enzima álcool	



desidrogenase 1B (ADH1B), responsável pela redução da taxa de depuração do álcool no fígado. Indivíduos portadores do alelo T (rs1229984A) apresentam um aumento na atividade enzimática da ADH1B, fazendo com que a oxidação do etanol em acetaldeído ocorra mais rapidamente e conferindo um efeito protetivo. Portadores de um ou dois alelos T, rs1229984 (TC) ou rs1229984 (TT), respectivamente, são mais propícios a achar a bebida desagradável e apresentam risco reduzido de desenvolver alcoolismo.

ADH1C

rs1693482

O SNP rs1693482 codifica uma variante da enzima álcool desidrogenase 1C (ADH1C), que tem papel importante na conversão do etanol para acetaldeído. A presença do alelo de risco rs1693482 (T) está correlacionada com o risco elevado para o abuso do álcool e problemas relacionados ao alcoolismo.

OPRM1

rs1799971

O gene *OPRM1* codifica o receptor opióide um (MOR). O MOR é o alvo principal de peptídeos opióides endógenos e agentes analgésicos opióides, tais como a beta - endorfina e as encefalinas. Adicionalmente, o MOR também tem papel importante na dependência para outras drogas de abuso, tais como a nicotina, a cocaína, e o álcool através da sua modulação do sistema de dopamina. O alelo G do SNP rs1799971 dentro do gene está correlacionado com o desejo aumentado de consumir bebida alcoólica.



Obesidade

A obesidade é o acúmulo excessivo de gordura no corpo a ponto de ser prejudicial à saúde do indivíduo. Normalmente, ela está associada a um consumo em excesso de calorias na alimentação e uma redução no gasto energético. Ou seja, o consumo de calorias é superior ao que o organismo gasta para a manutenção e realização das suas atividades diárias. Além disso, ela é resultado da combinação de diversos aspectos

genéticos, comportamentais e ambientais. O excesso de peso e a obesidade são definidos clinicamente pelo índice de massa corporal (IMC). Esse índice é calculado dividindo o seu peso (em kg) pela sua altura (em metros ao quadrado). A Organização Mundial de Saúde definiu que um IMC igual ou superior a 25 Kg/m² é classificado como sobrepeso e que um IMC igual ou superior a 30 kg/m² é classificado como obesidade. Você pode calcular o seu IMC e descobrir se está acima do seu peso ideal. Pessoas com obesidade tem maior chance de desenvolver doenças como Diabetes Mellitus tipo 2, pressão alta, dificuldades respiratórias, problemas nas articulações e doenças cardíacas.

Abaixo, você encontrará o resultado do seu perfil genético para SNPs que influenciam diretamente na obesidade.

RISCO:

Clique aqui para digitar texto.

Gene	Variante (SNP)	Descrição	Seu genótipo
BDNF	rs925946	O gene <i>BDNF</i> , responsável por regular a alimentação, tem sua expressão alterada pelo consumo de dieta rica em gordura. A proteína codificada por este gene age principalmente nos neurônios e no sistema nervoso central. Diversos polimorfismos nas proximidades do <i>BDNF</i> foram correlacionados à obesidade e ao IMC. Dentre eles se destaca o rs925946-T que aumenta significativamente a susceptibilidade à obesidade.	
FABP2	rs1799883	O SNP rs1799883 ocorre no gene <i>FABP2</i> , o qual codifica uma proteína que participa do metabolismo e transporte de ácidos graxos de cadeia longa. O alelo rs1799883-T é mais comum em pacientes obesas, e também naquelas que têm maior circunferência de cintura, razão cintura/quadril e proteína C reativa após 2 meses de dieta com restrição de gordura.	
FAIM2	rs7138803	O polimorfismo rs7138803 localiza-se na região intergênica	



		<p>próxima ao gene <i>FAIM2</i>. O gene <i>FAIM2</i> codifica uma proteína envolvida no controle da proliferação celular e apoptose. O alelo de risco para esse SNP, rs7138803-A, está fortemente associado com aumento de adiposidade e IMC, além de ter sido identificada associação com diabetes tipo 2.</p>
FTO	rs9939609	<p>Polimorfismos no gene <i>FTO</i> apresentam associação com a diabetes tipo 2 e traços relacionados à obesidade (IMC, adiposidade, leptina circulante, ingestão de calorias, sensação de saciedade, etc.). O aumento de IMC associado ao SNP rs9939609-A tem sido identificado tanto em crianças como adultos.</p>
GNPDA2	rs10938397	<p>O SNP rs10938397 é um polimorfismo localizado em região intergênica em proximidade do gene <i>GNPDA2</i>. Este gene codifica uma enzima que catalisa a conversão de D-glucosamina-6-fosfato em D-frutose-6-fosfato e amônia. Diversas variações polimórficas foram identificadas nesse gene, dentre estas, o SNP rs10938397 (alelo G), apresentou forte correlação com o risco de elevação do IMC, desenvolvimento da obesidade e diabetes tipo 2.</p>
INSIG2	rs7566605	<p>O SNP rs7566605 ocorre no gene <i>INSIG2</i> que participa do metabolismo do colesterol. Inicialmente, este SNP foi relatado como estando associado à obesidade, sendo que os homocigotos CC apresentariam maior IMC e maior risco de serem obesos.</p>
MC4R	rs17782313	<p>Mutações no gene <i>MC4R</i> são a causa mais comum de obesidade monogênica severa. Estudos envolvendo milhares de pacientes mostrou que o alelo C do SNP rs17782313 está associado com aumento de IMC em adultos e crianças, diabetes tipo 2, obesidade, resistência à insulina, aumento de fome e diminuição da saciedade.</p>
MTCH2	rs10838738	<p>A expressão do gene <i>MTCH2</i> é aumentada em indivíduos obesos. O SNP rs10838738 é um polimorfismo localizado em região intergênica próximo ao gene <i>MTCH2</i>. A presença do alelo G foi associada com a elevação do índice de massa corporal (IMC). Contudo a contribuição desse SNP para o desenvolvimento da obesidade não é um consenso em todos os estudos.</p>
NEGR1	rs2815752	<p>O polimorfismo rs2815752 localiza-se nas proximidades do gene <i>NEGR1</i>. A presença do alelo A neste SNP está associada à elevação do índice de massa corporal (IMC) e possível contribuição para o desenvolvimento da obesidade em diversos estudos envolvendo crianças e adultos.</p>
PPARGC1	rs8192678	<p>O SNP rs8192678, também conhecido como Gly482Ser, ocorre no gene <i>PPARGC1</i>. A proteína codificada por este gene atua como fator de regulação de genes envolvidos no metabolismo energético. Alguns estudos relataram associação desse SNP com hipertensão. Outro estudo detectou a associação do alelo rs8192678-T com aumento discreto na circunferência da cintura.</p>
SH2B1	rs7498665	<p>O polimorfismo rs7498665 localiza-se na região codificante do gene <i>SH2B1</i>. O <i>SH2B1</i> codifica uma proteína que interage</p>



com os receptores de insulina. Estudos de meta análise confirmaram a participação do alelo de risco rs7498665(G) na modulação nutricional e energética agindo diretamente no hipotálamo. O alelo G foi associado com a elevação do IMC e também apresenta associação com diabetes tipo 2.



Hipertensão

A hipertensão, popularmente conhecida como pressão alta, é uma doença muito comum que acomete uma em cada quatro pessoas adultas. Considera-se hipertensa a pessoa que apresenta uma pressão arterial em repouso igual ou maior que 14 por 9 (140mmHg X 90mmHg). A hipertensão se relaciona com a força que o sangue faz contra as artérias para conseguir circular por todo o corpo. A contração dos vasos sanguíneos estreita a passagem do sangue e faz com que o coração o bombeie com mais força, aumentando a pressão e danificando as artérias. Ela é

considerada uma doença traiçoeira, já que os sintomas só aparecem em fases muito avançadas ou quando a pressão sobe de forma abrupta e exagerada. Podem ocorrer dores no peito, tonturas, dores de cabeça, fraqueza, visão embaçada, entre outros. Ela é causada pela combinação de fatores genéticos e ambientais, e estudos demonstraram que os fatores genéticos são responsáveis por 40% da variação da pressão sanguínea. Tabagismo, alcoolismo, consumo elevado de sal, estresse, obesidade e colesterol elevado são alguns fatores de risco para essa doença. Ela é responsável por 40% dos infartos, 80% dos derrames e 25% dos casos de insuficiência renal terminal. As graves consequências da pressão alta podem ser evitadas, desde que os hipertensos conheçam sua condição e mantenham-se em tratamento adequado e mudem seus hábitos de vida. Meça sua pressão arterial pelo menos uma vez ao ano para acompanhamento e qualquer alteração, consulte o seu médico.

Abaixo, você encontrará o resultado do seu perfil genético para SNPs que influenciam diretamente na hipertensão.

RISCO:

Clique aqui para digitar texto.

Gene	Variante (SNP)	Descrição	Seu genótipo
ADD1	rs4961	O polimorfismo rs4961 é localizado no gene <i>ADD1</i> . Polimorfismos nesse gene estão associados com a hipertensão. Um estudo baseado na população europeia, por exemplo, indicou que a presença do alelo de risco rs4961 (T) está associada com a elevação do risco para a hipertensão.	
AGT	rs699	O polimorfismo rs699 localiza-se no gene do <i>AGT</i> . A presença do alelo rs699 (G) foi correlacionada em diversos estudos com a elevação do risco para o desenvolvimento da hipertensão e doenças associadas, sendo ainda mais	



		pronunciada em casos com histórico familiar da doença ou hipertensão severa.
AGT	rs5051	O polimorfismo rs5051 localiza-se na região promotora do <i>AGT</i> e está associado a elevados níveis plasmáticos de angiotensinogênio e risco para o desenvolvimento de hipertensão. O alelo de risco rs5051(T) foi observado com maior frequência em população de ancestralidade africana sendo correlacionado à alta incidência de hipertensão neste grupo populacional.
AGTR1	rs5186	O polimorfismo rs5186 é localizado na região não codificante do gene <i>AGTR1</i> . A proteína codificada por esse gene é importante no controle do volume e pressão sanguínea no sistema cardiovascular. O alelo 5186-C é significativamente mais frequente dentre os hipertensos do que no grupo de normotensos. Mulheres grávidas portadoras do alelo rs5186-C tem maior predisposição a ter hipertensão induzida pela gravidez.
CYP11B2	rs1799998	O SNP rs1799998 ocorre no gene <i>CYP11B2</i> . O alelo rs1799998-A está associado a uma maior pressão sistólica e diastólica. Os indivíduos homocigotos para AA têm risco 17% maior de desenvolver hipertensão que os indivíduos GG.
NOS3	rs1799983	O SNP rs1799983, também conhecido como (Glu298Asp), localiza-se no gene <i>NOS3</i> . O alelo T deste SNP está associado com risco aumentado de pré-eclâmpsia. Na população geral, contudo, a associação desse SNP com hipertensão é controversa, não tendo sido reproduzida em alguns estudos. Os homocigotos rs1799983 (TT) apresentam chance aumentada de doença cardíaca isquêmica.



Intolerância à lactose

A intolerância à lactose, também conhecida como deficiência da lactase, é a incapacidade ou capacidade reduzida que o nosso organismo tem de digerir a lactose, um tipo de açúcar encontrado no leite e seus derivados. A lactose é processada por uma enzima chamada lactase, que é produzida pelas células do intestino delgado. Quando o intestino delgado deixa de produzir a quantidade necessária de lactase, a pessoa desenvolve intolerância à lactose. Os sintomas geralmente começam de trinta minutos a duas horas

após a ingestão de alimentos ou bebidas que contenham lactose e entre os sintomas estão: diarreia, flatulência, dores abdominais, inchaço, náuseas e até vômito. Você pode pedir ao seu médico para avaliar se você é intolerante à lactose através de alguns exames como: exame de tolerância à lactose, exame de hidrogênio expirado e medidor de ácidos. A diminuição ou a remoção de leite e seus derivados da dieta podem prevenir ou reduzir os sintomas. Consulte o seu médico antes de fazer qualquer dieta. O leite é rico em cálcio e a carência de cálcio pode levar a doenças ósseas. Sempre leia os rótulos dos alimentos. A lactose também é encontrada em alguns produtos não lácteos, como em algumas cervejas.

Abaixo, você encontrará o resultado do seu perfil genético para SNPs que influenciam diretamente na intolerância à lactose.

SEU RESULTADO:

Clique aqui para digitar texto.

Gene	Variante (SNP)	Descrição	Seu genótipo
LCT	rs121908936	Esta alteração (T>A) ocorre na região codificante do gene da lactase (<i>LCT</i>) e foi encontrada em pacientes finlandeses com deficiência de lactase congênita.	
MCM6	rs182549	O polimorfismo -22018C>T (rs182549), situado numa região intrônica do gene <i>MCM6</i> , está ligado ao polimorfismo C-13910, que é a alteração que de fato causa a intolerância à lactose.	
MCM6	rs4988235	O polimorfismo -13910G>A (rs4988235), situado numa região intrônica do gene <i>MCM6</i> , apresenta associação completa com a não persistência da enzima lactase. Os indivíduos com o genótipo GG apresentaram sintomas de intolerância à lactose, e aqueles com os genótipos GA e AA toleraram a lactose. Estes dados foram confirmados na população brasileira e em outros locais, com exceção de países da África.	
MCM6	rs41380347	Estudos realizados com a população africana mostraram que	



as bases da intolerância à lactose neste continente são diferentes daquelas descritas na Europa. Na África, três SNPs próximos ao gene *MCM6* apresentaram relação com a persistência da lactase, sendo um deles o rs41380347. O alelo C (também chamado C-13915), predispõe à persistência da lactase.

MCM6

rs41525747

Estudos realizados com a população africana mostraram que as bases da intolerância à lactose neste continente são diferentes daquelas descritas na Europa. Na África, três SNPs próximos ao gene *MCM6* apresentaram relação com a persistência da lactase, sendo um deles o rs41525747. O alelo G (também chamado G-13907), predispõe à persistência da lactase.

MCM6

rs145946881

Estudos realizados com a população sub-sahariana, na África, mostraram que este polimorfismo, próximo ao gene *MCM6*, está associado à intolerância à lactose O alelo rs145946881-G predispõe à persistência da lactase.



Intolerância ao glúten (Doença Celíaca)

A doença celíaca é uma doença autoimune causada pela intolerância ao glúten, uma proteína de difícil digestão que é naturalmente encontrada nos cereais (trigo, cevada, centeio, aveia) ou nos alimentos produzidos a partir destes, como bolachas, bolos, biscoitos, pão, torradas, cerveja e qualquer massa que leve farinha de trigo, como a massa de pizza. Uma doença autoimune é uma condição que ocorre quando as células de defesa imunológica atacam e destroem as células e tecidos saudáveis do corpo por engano. O sistema imunológico atua de forma inapropriada por não

conseguir distinguir as células saudáveis dos agentes invasores,

causando um processo inflamatório. Na doença celíaca, a inflamação ocorre na parede interna do intestino delgado, o que dificulta a absorção de nutrientes essenciais ao organismo como carboidratos, gorduras, proteínas, vitaminas, sais minerais e água. Os sintomas se caracterizam por diarreia com perda de gordura nas fezes, vômito, perda de peso, inchaço nas pernas, anemias, alterações na pele, fraqueza das unhas, queda de pelos, diminuição da fertilidade, alterações do ciclo menstrual e sinais de desnutrição. Uma vez que não há cura, o principal tratamento é a dieta com total ausência de glúten.

Essa doença é uma desordem comum multifatorial na qual alelos específicos, HLA-DQA1 e HLA-DQB1 (haplótipos DQ2.2, DQ2.5, DQ7 e DQ8), representam os principais fatores de predisposição genético. Abaixo, você encontrará o resultado do seu perfil genético para SNPs que influenciam diretamente na predisposição à Doença Celíaca.

RISCO:

Clique aqui para digitar texto.

Gene	Variante (SNP)	Descrição	Seu genótipo
HLA-DQ2.2	rs4713586	Esse SNP é um dos três SNPs da região de HLA que compõe o haplótipo DQ2.2, um dos principais fatores de predisposição genética a Doença Celíaca. O genótipo AA aumenta o risco de intolerância ao glúten.	
HLA-DQ7	rs4639334	Esse SNP permite a identificação do haplótipo HLA-DQ7, um dos principais fatores de predisposição genética a Doença Celíaca. A presença do alelo A aumenta pouco o risco para intolerância a glúten.	
HLA-DQ8	rs7454108	Alelo associado com o haplótipo DQ8, um dos principais fatores de predisposição genética a Doença Celíaca. A presença do alelo C aumenta o risco de intolerância ao glúten, sendo o genótipo CC um indicador de muito alto	



		risco.
HLA-DQA1	rs2187668	Esse SNP refere-se aos alelos DQB1*0201 e DQA1*0501, portanto ao haplótipo DQ2.5. Esse é o haplótipo mais comumente associado à Doença Celíaca na população Europeia. A presença do alelo T aumenta o risco para intolerância ao glúten, e o genótipo TT indica muito alto risco dessa intolerância.
HLA-DQB1	rs7775228	Esse SNP é um dos três SNPs da região de HLA que compõe o haplótipo DQ2.2, um dos principais fatores de predisposição genética a Doença Celíaca. A presença do alelo C aumenta o risco para a intolerância.
HLA-DRA	rs2395182	Esse SNP é um dos três SNPs da região de HLA que compõe o haplótipo DQ2.2, um dos principais fatores de predisposição genética a Doença Celíaca. O genótipo TT aumenta o risco para a intolerância.



Ação oxidante e desintoxicação

Os antioxidantes são substâncias capazes de retardar ou impedir o dano oxidativo, processo causado por moléculas chamadas radicais livres. Os radicais livres são produzidos naturalmente pelo nosso corpo, mas também são oriundos de fontes externas, como a exposição ao sol, poluição, estresse, cigarro e bebidas alcoólicas. Eles são altamente reativos e modificam a estrutura química de outras moléculas, podendo levar à disfunção das nossas células e gerar problemas como doenças cardíacas, aterosclerose, diabetes, obesidade, doenças degenerativas (Alzheimer e Parkinson) e até mesmo o câncer. Sendo assim, os antioxidantes são essenciais para

o funcionamento adequado do nosso sistema imunológico, protegendo as células saudáveis do organismo. Além de diminuir o risco de desenvolver certas enfermidades, estudos

relatam que os antioxidantes também possuem efeito antienvhecimento. Uma dieta rica em vegetais, frutas e grãos integrais fornece uma grande quantidade e variedade de antioxidantes, como os beta-caroteno, licopeno, selênio e as vitaminas A, C e E. Consumir frutas e vegetais crus, em vez de cozidos, fornece maior concentração e melhor absorção dos antioxidantes. Para aqueles que não consomem muito alimentos que contêm antioxidante, há suplementos dietéticos disponíveis. Sempre consulte seu médico ou um profissional licenciado antes de qualquer suplementação alimentar.

Abaixo, você encontrará o resultado do seu perfil genético para SNPs que influenciam diretamente na ação oxidante e desintoxicação.

SEU RESULTADO:

Clique aqui para digitar texto.

Gene	Variante (SNP)	Descrição	Seu genótipo
GSTP1	rs1695	Polimorfismo localizado no gene <i>GSTP1</i> . Esse gene codifica uma enzima que está envolvida no processo de remoção de uma grande variedade de espécies reativas de oxigênio produzidas durante a síntese de diversas biomoléculas e no processo de stress oxidativo. A presença do alelo G está associado a elevação do risco para o desenvolvimento de diversas doenças como o câncer de mama, asma, cânceres gastrointestinais, gliomas.	
NQO1	rs1800566	Esse SNP é uma variação comum no gene <i>NQO1</i> , sendo também conhecido como C609T e Pro187Ser. A proteína produzida por esse gene, NADPH Quinona Oxireductase 1, é uma enzima antioxidante e de desintoxicação de xenobióticos, cuja atividade atenua os danos causados por ROS e eletrófilos. Em células com o genótipo AA tem sido	



observada a ausência da atividade de NQO1, consequentemente, aumento do risco de toxicidade ao benzeno, e do risco de câncer.

SOD2

rs10370

Polimorfismo localizado no gene *SOD2*. Esse gene codifica uma enzima mitocondrial envolvida no processo de remoção de radicais livres de oxigênio formados durante o processo de oxidação-redução, e da cadeia transportadora de elétrons envolvida na produção de energia celular. Esse polimorfismo está associado com uma drástica redução na atividade dessa enzima, sujeitando os portadores desse polimorfismo a um maior estresse oxidativo. O genótipo TT confere maior predisposição para uma grande variedade de processos degenerativos, como por exemplo, diminuição da substância cinzenta, principalmente para indivíduos que fazem consumo de álcool.

SOD3

rs1799895

Polimorfismo localizado no gene *SOD3*. A proteína produzida por esse gene possui capacidade de ligação com a heparina, eliminando dos neutrófilos os radicais livres de oxigênio gerados a partir do sistema oxidativo dependente de NADP. Muitos estudos observaram a relação da presença desse polimorfismo com a elevação da enzima SOD3 na circulação. Especula-se que essa mutação interfira na capacidade da enzima de ligar com a heparina, aumentando assim seus níveis plasmáticos. A presença do alelo G aumenta a chance de isquemias.



Resposta inflamatória

A inflamação é uma resposta protetora do organismo frente a qualquer evento que danifique a estrutura ou função do tecido, impedindo que nossas células realizem suas atividades normais. Existem muitos agentes causadores da inflamação, como agentes físicos (queimaduras, radiação, cortes, contusões), biológicos (bactérias, vírus, parasitas), químicos (ácidos, gases, agentes irritantes e corrosivos), entre outros. Em um processo inflamatório, a região afetada fica avermelhada, quente, inchada e sensível, caracterizando os quatro sinais cardinais da inflamação: rubor, calor, edema e dor, respectivamente. O rubor e o calor são

resultados de um aumento da circulação sanguínea na área inflamada. O inchaço é resultado do aumento local do líquido localizado entre as células (líquido intersticial). Já a dor depende da compressão das terminações nervosas devido à formação do edema e/ou da liberação de substâncias mediadoras da dor no local atingido. O conjunto desses quatro sinais levam ao quinto sinal cardinal: a perda da função. Sendo a inflamação uma resposta benéfica contra algum agente estranho, ela pode se tornar prejudicial à saúde caso não haja um cuidado ou tratamento adequado, podendo levar até a ocorrência de uma infecção ou complicação mais grave. Para que ela não se torne prejudicial ao organismo, faz-se uso de substâncias anti-inflamatórias, como os diclofenaco, ibuprofeno, nimesulida e ácido acetilsalicílico (AAS). Sempre consulte o seu médico antes de fazer o uso desses medicamentos. O consumo indevido de anti-inflamatórios é responsável, por exemplo, por casos de insuficiência renal.

Abaixo, você encontrará o resultado do seu perfil genético para SNPs que influenciam diretamente na resposta inflamatória.

SEU RESULTADO:

Clique aqui para digitar texto.

Gene	Variante (SNP)	Descrição	Seu genótipo
CRP	rs1205	Esse polimorfismo corresponde a uma troca de uma timina (T) por uma citosina (C) no gene da proteína C-reativa (CRP). Portadores do alelo C exibem níveis plasmáticos de CRP mais elevados quando comparados aos não portadores, e níveis plasmáticos de CRP estão associados ao percentual de tecido adiposo e doenças cardiovasculares.	
IL6	rs1800795	Essa SNP, também conhecido como IL6-174, localizado na região promotora do gene <i>IL6</i> , interfere no nível dessa importante citocina. Portadores do alelo C produzem menos IL6 que os portadores do alelo G, reforçando a hipótese que o alelo C tem um efeito protetivo contra as várias condições relacionadas à elevação dessa citocina. Estudos indicam potencial associação do alelo G com doenças cardíacas,	



diabetes tipo 2, obesidade, câncer, hipertensão, entre outras.

TNF- α

rs1800629

Esse SNP, também conhecido como TNF-308, localizado no gene *TNF- α* está associado com maior nível de expressão de TNF. O polimorfismo TNF-308 G>A resulta na alteração da conformação da região promotora do gene, modulando a afinidade desta por diferentes fatores de transcrição, como consequência ocorre uma elevação na transcrição do gene e, dessa forma, nos níveis circulantes de citocina. A presença do alelo A tem sido identificado por estar associado à uma ampla variedade de condições, como doenças cardíacas e diabetes tipo 2.



Metabolismo de vitaminas

As vitaminas são nutrientes que participam de diversas funções essenciais no nosso organismo. Elas não são produzidas pelo corpo e por isso precisam fazer parte da nossa alimentação. Suas principais fontes são frutas, legumes e verduras, mas também são encontradas em outros alimentos como leite, ovos, queijo, leguminosas, cereais e carne. Elas são necessárias em pequenas quantidades, mas a sua falta pode causar várias doenças como:

escorbuto (falta de vitamina C), cegueira e esterilidade (falta de

vitamina A), raquitismo (enfraquecimento dos ossos pela falta de vitamina D) e anemia megaloblástica (falta de vitamina B9 e B12). Entretanto, algumas vitaminas podem ser tóxicas se consumidas em excesso, como as vitaminas A, C e D. O metabolismo da vitamina D e B9 também estão detalhados neste relatório.

As vitaminas são solúveis em água (hidrossolúveis) ou em gordura (lipossolúveis) e podem ser mais ou menos absorvidas pelo corpo. As hidrossolúveis são difíceis de serem armazenadas, pois são facilmente eliminadas na urina e por isso devem ser ingeridas diariamente na dieta. Após serem ingeridas, elas são absorvidas no intestino e transportadas pelo sangue até os tecidos em que serão utilizados. Já as lipossolúveis, precisam da gordura para exercerem sua função e são processadas no intestino e transportadas pelo sistema linfático para as diferentes partes do organismo.

Abaixo, você encontrará o resultado do seu perfil genético para SNPs que influenciam diretamente no metabolismo das vitaminas A, B6, B12 e C.

SEU RESULTADO:

Clique aqui para digitar texto.

Gene	Variante (SNP)	Descrição	Seu genótipo
BCMO1	rs7501331	A proteína codificada por esse gene é uma enzima chave no metabolismo do beta-caroteno em vitamina A, a qual é importante para processos vitais tais como a visão, o desenvolvimento embrionário, diferenciação celular e proteção da pele e das membranas. Indivíduos com o alelo rs7501331-T apresentam reduzida atividade catalítica, e redução no nível de vitamina A circulante.	
BCMO1	rs12934922	A proteína codificada por esse gene é uma enzima chave no metabolismo do beta-caroteno em vitamina A, a qual é	



importante para processos vitais tais como a visão, o desenvolvimento embrionário, diferenciação celular e proteção da pele e das membranas. Indivíduos portadores do alelo rs12934922-T apresentam reduzida habilidade de metabolismo do beta-caroteno, e conseqüentemente, redução na quantidade de vitamina A circulante.

FUT2 rs602662

A vitamina B12 é necessária para a formação de glóbulos vermelhos, síntese de DNA no processo de divisão celular, e a manutenção a bainha de mielina do sistema nervoso, sendo que a sua deficiência tem sido associada a várias doenças, tais como anemia perniciosa, doenças cardiovasculares, câncer e doença neurodegenerativa. O alelo G do SNP rs602662 do gene *FUT2* está fortemente relacionada com a diminuição do nível de vitamina B12.

**NBPF3
ALPL** rs4654748

Polimorfismo nesse gene influencia o nível plasmático de vitamina B6, porque a proteína produzida por esse gene é a principal enzima responsável pela liberação desta vitamina. Indivíduos portadores de um alelo C têm, em média, 1,45 ng/mL a menos de concentração de vitamina B6 no sangue, e indivíduos com os dois alelos CC apresentam 2,90 ng/mL a menos.

SLC23A1 rs33972313

O gene *SLC23A1* codifica uma proteína transportadora de vitamina C sódio-dependente, que é essencial pela a absorção de vitamina C pelo corpo e sua distribuição pelos órgãos. Estudos revelam que a presença de cada alelo T no SNP rs33972313 está associado à redução do nível circulante de vitamina C em -5,98µmol/L.



Metabolismo do Folato (Vitamina B9)

O ácido fólico, também conhecido como folato ou vitamina B9, é uma vitamina do complexo B que deve ser ingerida diariamente através dos alimentos. Ele é encontrado principalmente em

vegetais de folhas verdes (espinafre, couve, brócolis), vísceras de animais (fígado, rim), leguminosas, frutos secos, laranja, leveduras e grãos integrais. Sua principal função é a síntese e reparo das moléculas de DNA e RNA, sendo essencial na produção e manutenção das novas células do corpo e em períodos de crescimento rápido, como na infância e gravidez. Esta vitamina é importante para um bom

SEU RESULTADO:

Clique aqui para digitar texto.



desenvolvimento e funcionamento do sistema nervoso e da medula óssea e é necessária para a formação da hemoglobina. Essa vitamina também tem importância para a saúde da pele, previne ulcerações na boca e é um analgésico natural. Sua deficiência pode desencadear a anemia megaloblástica, distúrbio na qual as células vermelhas do sangue (hemácias) tornam-se muito grandes, imaturas e menos eficientes no transporte do oxigênio para o corpo. Outros sintomas e complicações da sua deficiência são: cansaço, apatia, sintomas cardiovasculares e neuropsiquiátricos (depressão), complicações no parto (pré- eclâmpsia), retardo no desenvolvimento neurológico (demência) e câncer. Você pode pedir ao seu médico para medir os seus níveis de folato no sangue.

Abaixo, você encontrará o resultado do seu perfil genético para SNPs que influenciam diretamente no metabolismo de folato.

Gene	Variante (SNP)	Descrição	Seu genótipo
CBS	rs234706	Polimorfismo localizado no gene CBS resultado da substituição G>A na posição 1330 (Asp444Asn) no domínio regulatório da proteína. A enzima codificada por esse gene é a primeira enzima da via de transulfuração, responsável por catalisar a conversão da serina e da homocisteína em cistationina. Mutações no gene CBS estão associadas à homocistinúria (deficiência do CBS), doença genética recessiva que faz parte de um grupo de doenças denominadas Erros Inatos do Metabolismo.	
MTHFR	rs1801131	O polimorfismo rs1801131 representa uma mutação T>G na posição 1298 do mRNA, sendo essa mutação também conhecida como Glu429Ala ou E429A. A presença dessa mutação pode levar à deficiência de BH4 (cofator na produção de neurotransmissores), podendo causar problemas neurológicos, psicológicos e cardiovasculares.	
MTHFR	rs1801133	O polimorfismo rs1801133 é uma variante relativamente comum, também conhecida como C677T, Ala222Val e A222V. Essa mutação codifica uma variante do gene MTHFR o qual está envolvido no metabolismo do folato. Indivíduos homocigotos rs1801133 AA exibem aproximadamente 30% da atividade enzimática; heterocigotos rs1801133 AG aproximadamente 65% de atividade quando comparados com o genótipo mais comum, rs1801133 GG.	
MTR	rs1805087	Polimorfismo localizado no gene MTR, essa variação resulta da substituição de um A>G na posição 2756 (Asp919Gly). A enzima codificada por esse gene catalisa a metilação da homocisteína para metionina. O alelo 2756G (1805087-G), em combinação com outros polimorfismos, afeta a concentração plasmática de homocisteína.	
MTRR	rs1801394	É um SNP no gene MTRR também conhecido como A66G ou Ile22Met. Esse gene codifica uma das duas enzimas envolvidas na produção da metionina (a outra é o MTR). A proteína codificada por essa alteração tem baixa afinidade com o MTR, interferindo os níveis plasmáticos de homocisteína.	



Metabolismo da Vitamina D

A vitamina D é uma vitamina lipossolúvel e 90% dela é obtida através da exposição à luz solar, pois os raios ultravioletas do tipo B (UV-B) são capazes de ativar a síntese dessa substância na pele. Os 10% restantes são obtidos na alimentação. É quase impossível conseguir quantidades adequadas de vitamina D pela dieta e poucos alimentos são fontes de vitamina D: óleo de fígado de bacalhau, fígado, gema de ovo, leite, manteiga, peixes (salmão, sardinha, atum). Por isso, a exposição ao sol é de extrema importância e deve ser realizada diariamente. Uma curiosidade: os raios

solares UV-B não atravessam o vidro e seu organismo não produz vitamina D quando você está no carro, casa ou escritório. O estilo atual de trabalhar em ambientes fechados vem contribuindo para o crescente número de casos de deficiência dessa vitamina, sendo fundamental aumentar a exposição solar de forma consciente.

A principal função da vitamina D é facilitar a absorção do cálcio, diminuindo o risco de doenças ósseas e cardíacas. Além disso, ela influencia consideravelmente o sistema imunológico e atua nas funções musculares, cardíacas e neurológicas. A sua deficiência aumenta o risco de doenças cardíacas, raquitismo na infância e osteoporose na vida adulta, gripe e resfriado e doenças autoimunes como esclerose múltipla e diabetes tipo 1. Em mulheres grávidas, aumenta o risco de aborto, favorece a pré-eclâmpsia e eleva as chances da criança ser autista.

Abaixo, você encontrará o resultado do seu perfil genético para SNPs que influenciam diretamente no metabolismo da vitamina D.

SEU RESULTADO:

Clique aqui para digitar texto.

Gene	Variante (SNP)	Descrição	Seu genótipo
GC	rs2282679	O polimorfismo rs2282679 está localizado no gene GC. A proteína produzida por esse gene é uma proteína multifuncional encontrada no plasma, fluido ascético, líquido cefalorraquidiano e na superfície de muitos tipos de células. Essa proteína se liga à vitamina D, transportando essa para os tecidos alvos. A presença do alelo de risco (rs2282679-G) está associado a baixos níveis de vitamina D.	
VDR	rs1544410 (BsmI)	O polimorfismo rs1544410 está localizado na região reguladora do gene VDR, gene receptor de Vitamina D3. A presença desses polimorfismos foi relacionada a baixos níveis de vitamina D.	
VDR	rs7975232	O polimorfismo rs7975232 está localizado na região	



(Apal)

reguladora do gene *VDR*, gene receptor de Vitamina D3. A presença desses polimorfismos foi relacionada a baixos níveis de vitamina D.



Referências Bibliográficas

- abc.med.br. Disponível em: <<http://www.abc.med.br>>.
- ABC da Saúde. Disponível em: <<http://www.abcdasaude.com.br>>.
- Brasil Escola. Disponível em: <<http://www.brasilecola.com>>.
- Dr. Drauzio Varella. Disponível em: <<http://drauziovarella.com.br>>.
- Info Escola. Disponível em: <<http://www.infoescola.com>>.
- Minha Vida. Disponível em: <<http://www.minhavidacom.br>>.
- Portal Educação. Disponível em: <<http://www.portaleducacao.com.br>>.
- Tua Saúde. Disponível em: <<http://www.tuasaude.com>>.
- Wikipédia. Disponível em: <<http://pt.wikipedia.org>>.



Metabolismo Lipídico, Triglicérides e Colesterol

- Ariza, M.J.; et al. Additive effects of LPL, APOA5 and APOE variant combinations on triglyceride levels and hypertriglyceridemia: results of the ICARIA genetic sub-study. **BMC Med Genet**, 11:66, 2010.
- Aulchenko, Y.S.; et al. Loci influencing lipid levels and coronary heart disease risk in 16 European population cohorts. **Nat Genet**, 41(1):47-55, 2009.
- Bi, M.; et al. Association of rs780094 in GCKR with Metabolic Traits and Incident Diabetes and Cardiovascular Disease: The ARIC Study. **PLOS One**; 5(7): e11690, 2010.
- Boes, E.; et al. Genetic-epidemiological evidence on genes associated with HDL cholesterol levels: a systematic in-depth review. **Exp Gerontol**, 44(3):136-60, 2009.
- Burkhardt, R.; et al. Common SNPs in HMGCR in micronesians and whites associated with LDL-cholesterol levels affect alternative splicing of exon13. **Arterioscler Thromb Vasc Biol**, 28(11):2078-84, 2008.
- Chang, M.H.; et al. Genetic variants associated with fasting blood lipids in the U.S. population: Third National Health and Nutrition Examination Survey. **BMC Med Genet**, 11:62, 2010.
- Chasman, D.I.; et al. Forty-three loci associated with plasma lipoprotein size, concentration, and cholesterol content in genome-wide analysis. **PLoS Genet**, 5(11):e1000730, 2009.
- Clifford, A.J.; et al. Single nucleotide polymorphisms in CETP, SLC46A1, SLC19A1, CD36, BCMO1, APOA5, and ABCA1 are significant predictors of plasma HDL in healthy adults. **Lipids Health Dis**, 12:66, 2013.
- Deloukas, P.; et al. Large-scale association analysis identifies new risk loci for coronary artery disease. **Nat Genet**, 45(1):25-33, 2013.
- Dumitrescu, L.; et al. Genetic determinants of lipid traits in diverse populations from the population architecture using genomics and epidemiology (PAGE) study. **PLoS Genet**, 7(6):e1002138, 2011.



- Goodloe, R.; et al. Lipid trait-associated genetic variation is associated with gallstone disease in the diverse Third National Health and Nutrition Examination Survey (NHANES III). **BMC Med Genet**, 14:120, 2013.
- Grarup, N.; et al. The -250G>A promoter variant in hepatic lipase associates with elevated fasting serum high-density lipoprotein cholesterol modulated by interaction with physical activity in a study of 16,156 Danish subjects. **J Clin Endocrinol Metab**, 93(6):2294-9, 2008.
- Guella, I.; et al. Effects of PCSK9 genetic variants on plasma LDL cholesterol levels and risk of premature myocardial infarction in the Italian population. **J Lipid Res**, 51(11):3342-9, 2010.
- Hamada, M.; et al. MafB promotes atherosclerosis by inhibiting foam-cell apoptosis. **Nat Commun**, 5:3147, 2014.
- Kathiresan, S.; et al. Six new loci associated with blood low-density lipoprotein cholesterol, high-density lipoprotein cholesterol or triglycerides in humans. **Nat Genet**, 40(2):189-97, 2008.
- Kathiresan, S.; et al. Common variants at 30 loci contribute to polygenic dyslipidemia. **Nat Genet**, 41(1):56-65, 2009.
- Lette, G.; et al. Genome-wide association study of coronary heart disease and its risk factors in 8,090 African Americans: the NHLBI CARE Project. **PLoS Genet**, 10;7(2):e1001300, 2011.
- Martin, S.; et al. Contribution of APOA5 gene variants to plasma triglyceride determination and to the response to both fat and glucose tolerance challenges. **Biochim Biophys Acta**, 1637(3):217-25, 2003.
- Middelberg, R.P.; et al. Genetic variants in LPL, OASL and TOMM40/APOE-C1-C2-C4 genes are associated with multiple cardiovascular-related traits. **BMC Med Genet**, 12:123, 2011.
- Musunuru, K.; et al. From noncoding variant to phenotype via SORT1 at the 1p13 cholesterol locus. **Nature**, 466(7307):714-9, 2010.
- Nettleton, J.A.; et al. Associations between HDL-cholesterol and polymorphisms in hepatic lipase and lipoprotein lipase genes are modified by dietary fat intake in African American and White adults. **Atherosclerosis**, 194(2):e131-40, 2007.
- Ronald, J.; et al. Analysis of recently identified dyslipidemia alleles reveals two loci that contribute to risk for carotid artery disease. **Lipids Health Dis**, 8:52, 2009.
- Smith, E.N.; et al. Longitudinal genome-wide association of cardiovascular disease risk factors in the Bogalusa heart study. **PLoS Genet**, 6(9):e1001094, 2010.
- Teslovich, T.M.; et al. Biological, clinical and population relevance of 95 loci for blood lipids. **Nature**. 466(7307):707-13, 2010.
- Ronald, J.; et al. Analysis of recently identified dyslipidemia alleles reveals two loci that contribute to risk for carotid artery disease. **Lipids Health Dis**, 1;8:52, 2009.
- Sandhu, M.S.; et al. LDL-cholesterol concentrations: a genome-wide association study. **Lancet**, 371(9611):483-91, 2008.
- Waterworth, D.M.; et al. Genetic variants influencing circulating lipid levels and risk of coronary artery disease. **Arterioscler Thromb Vasc Biol**, 30(11):2264-76, 2010.
- Willer, C.J.; et al. Newly identified loci that influence lipid concentrations and risk of coronary artery disease. **Nat Genet**, 40(2):161-9, 2008.



Willer, C.J.; et al. Discovery and refinement of loci associated with lipid levels. **Nat Genet**, 45(11):1274-83, 2013.



Glicose

Dupuis, J.; et al. New genetic loci implicated in fasting glucose homeostasis and their impact on type 2 diabetes risk. **Nat Genet**, 42(2):105-16, 2010.

Manning, A.K.; et al. A genome-wide approach accounting for body mass index identifies genetic variants influencing fasting glycemic traits and insulin resistance. **Nat Genet**, 44(6):659-69, 2012.

Rasmussen-Torvik, L.J.; et al. Fasting glucose GWAS candidate region analysis across ethnic groups in the Multiethnic Study of Atherosclerosis (MESA). **Genet Epidemiol**, 36(4):384-91, 2012.

Prokopenko, I.; et al. Variants in MTNR1B influence fasting glucose levels. **Nat Genet**, 41(1):77-81, 2009.

Diabetes

Adams, J.N.; et al. Analysis of common and coding variants with cardiovascular disease in the Diabetes Heart Study. **Cardiovasc Diabetol**, 12; 13:77, 2014.

Bi, M; et al. Association of rs780094 in GCKR with Metabolic Traits and Incident Diabetes and Cardiovascular Disease: The ARIC Study. **PLOS One**. 5(7): e11690. 2010.

Liu, P.; et al. The association between the FABP2 Ala54Thr variant and the risk of type 2 diabetes mellitus: a meta-analysis based on 11 case-control studies. **Int J Clin Exp Med**; 8(4): 5422–5429, 2015.

Mahajan, A.; et al. Genome-wide trans-ancestry meta-analysis provides insight into the genetic architecture of type 2 diabetes susceptibility. **Nat Genet**, 46(3):234-44, 2014.

Qiu, C.J.; et al. Association between FABP2 Ala54Thr polymorphisms and type 2 diabetes mellitus risk: a HuGE Review and Meta-Analysis. **Journal of Cellular and Molecular Medicine**. Vol 18, No 12, 2530-2535, 2014.

Saxena, R.; et al. Genome-wide association analysis identifies loci for type 2 diabetes and triglyceride levels. **Science**, 316(5829):1331-6, 2007.

Timpson, N.J.; et al. Adiposity-related heterogeneity in patterns of type 2 diabetes susceptibility observed in genome-wide association data. **Diabetes**, 58(2):505-10, 2009.

Zeggini, E.; et al. Replication of genome-wide association signals in UK samples reveals risk loci for type 2 diabetes. **Science**, 316(5829):1336-41, 2007.



Metabolismo do Álcool

Chen, D.; et al. Ethnic-specific meta-analyses of association between the OPRM1 A118G polymorphism and alcohol dependence among Asians and Caucasians. **Drug Alcohol Depend**;123(1-3):1-6, 2012



Kuo, P. H.; et al. Association of ADH and ALDH genes with alcohol dependence in the Irish Affected Sib Pair Study of alcohol dependence (IASPSAD) sample. **Alcohol Clin Exp Res**;32(5):785-95, 2008.

Macgregor, S.; et al. Associations of ADH and ALDH2 gene variation with self report alcohol reactions, consumption and dependence: an integrated analysis. **Hum Mol Genet.** 1;18(3):580-93, 2009.

Miranda, R.; et al. Initial evidence of an association between OPRM1 and adolescent alcohol misuse. **Alcohol Clin Exp Res**; 34(1):112-22, 2010.

Park, B.L.; et al. Extended genetic effects of ADH cluster genes on the risk of alcohol dependence: from GWAS to replication. **Hum Genet**;132(6):657-68, 2013.



Obesidade

Associação Brasileira para Estudos da Obesidade e da Síndrome Metabólica. Diretrizes brasileiras de obesidade 2009/2010/ ABESO. 3.ed. – Itapevi,SP: AC Farmacêutica, 2009.

den Hoed, M.; et al. Genetic susceptibility to obesity and related traits in childhood and adolescence: influence of loci identified by genome-wide association studies. **Diabetes**, 59(11):2980-8, 2010.

Frayling, T.M.; et al. A common variant in the FTO gene is associated with body mass index and predisposes to childhood and adult obesity. **Science**, 316(5826):889-94, 2007.

Liu, Y.; et al. Association of the FABP2 Ala54Thr polymorphism with type 2 diabetes, obesity, and metabolic syndrome: a population-based case-control study and a systematic meta-analysis. **Genet. Mol. Res.** 14 (1): 1155-1168, 2015.

Loos, R.J.; et al. Common variants near MC4R are associated with fat mass, weight and risk of obesity. **Nat Genet**, 40(6):768-75, 2008.

Maes, H.H.; et al. Genetic and environmental factors in relative body weight and human adiposity. **Behav Genet**, 27(4):325-51, 1997.

Sandholt, C.H.; et al. Beyond the fourth wave of genome-wide obesity association studies. **Nutr Diabetes**, 2:e37, 2012.

Sandholt, C.H.; et al. Studies of metabolic phenotypic correlates of 15 obesity associated gene variants. **PLoS One**, 6(9):e23531, 2011.

Scuteri, A.; et al. Genome-wide association scan shows genetic variants in the FTO gene are associated with obesity-related traits. **PLoS Genet**, 3(7):e115, 2007.

Speliotes, E.K.; et al. Association analyses of 249,796 individuals reveal 18 new loci associated with body mass index. **Nat Genet**, 42(11):937-48, 2010.

Thorleifsson, G.; et al. Genome-wide association yields new sequence variants at seven loci that associate with measures of obesity. **Nat Genet**, 41(1):18-24, 2009.

Willer, C.J.; et al. Six new loci associated with body mass index highlight a neuronal influence on body weight regulation. **Nat Genet**, 41(1):25-34, 2009.



World Health Organization (WHO). Obesity: preventing and managing the global epidemic. Report of a WHO Consultation (WHO Technical Report Series 894), **Geneva**, 252p, 2000.

Xi, B.; et al. Associations of genetic variants in/near body mass index-associated genes with type 2 diabetes: a systematic meta-analysis. **Clin Endocrinol (Oxf)**, 81(5):702-10, 2014.



Hipertensão

Barbato, A.; et al. Aldosterone synthase gene (CYP11B2) C-344T polymorphism, plasma aldosterone, renin activity and blood pressure in a multi-ethnic population. **J Hypertens**, 22(10):1895-901, 2004.

Bonnardeaux, A.; et al. Angiotensin II type 1 receptor gene polymorphisms in human essential hypertension. **Hypertension**, 24(1):63-9, 1994.

Conen, D.; et al. Association of 77 polymorphisms in 52 candidate genes with blood pressure progression and incident hypertension: the Women's Genome Health Study. **J Hypertens**, 27(3):476-83, 2009.

Conen, D.; et al. Association of renin-angiotensin and endothelial nitric oxide synthase gene polymorphisms with blood pressure progression and incident hypertension: prospective cohort study. **J Hypertens**, 26(9):1780-6, 2008.

Cusi, D.; et al. Polymorphisms of alpha-adducin and salt sensitivity in patients with essential hypertension. **Lancet**, 349(9062):1353-7, 1997.

Kingah, P.L.; et al. Association of NOS3 Glu298Asp SNP with hypertension and possible effect modification of dietary fat intake in the ARIC study. **Hypertens Res**, 33(2):165-9, 2010.

Kunz, R.; et al. Association between the angiotensinogen 235T-variant and essential hypertension in whites: a systematic review and methodological appraisal. **Hypertension**, 30(6):1331-7, 1997.

Li, J.; et al. Association of eNOS gene polymorphisms with essential hypertension in the Han population in southwestern China. **Genet. Mol. Res.** 10 (3): 2202-2212. 2011

Liu, K.; et al. Alpha-adducin Gly460Trp polymorphism and hypertension risk: a meta-analysis of 22 studies including 14303 cases and 15961 controls. **PLoS One**, 5(9), 2010.

Lynch, A.I.; et al. Genetic and Adverse Health Outcome Associations with Treatment Resistant Hypertension in GenHAT. **Int J Hypertens**, 2013:578578, 2013.

Sociedade Brasileira de Cardiologia / Sociedade Brasileira de Hipertensão / Sociedade Brasileira de Nefrologia. VI Diretrizes Brasileiras de Hipertensão. *Arq Bras Cardiol* 2010; 95(1 supl.1): 1-51

Sociedade Brasileira de Hipertensão. Disponível em: <<http://www.sbh.org.br/geral/oque-e-hipertensao.asp>>.

Sookoian, S.; et al. Association of the C-344T aldosterone synthase gene variant with essential hypertension: a meta-analysis. **J Hypertens**, 25(1):5-13, 2007.

Takeuchi, F.; et al. Reevaluation of the association of seven candidate genes with blood pressure and hypertension: a replication study and meta-analysis with a larger sample size. **Hypertension Research**; 35, 825–831, 2012.



Wang, W.Y.; et al. Association of angiotensin II type 1 receptor gene polymorphism with essential hypertension. **Clin Genet**, 51(1):31-4, 1997.

Ward, R. Familial aggregation and genetic epidemiology of blood pressure. In: Laragh JH, Brenner BM, eds. Hypertension: Pathophysiology, Diagnosis, and Management. New York, NY: Raven Press; 81–100, 1990.



Intolerância à Lactose

Enattah, N.S.; et al. Identification of a variant associated with adult-type hypolactasia. **Nat Genet**, 30(2):233-7, 2002.

Kuokkanen, M.; et al. Mutations in the translated region of the lactase gene (LCT) underlie congenital lactase deficiency. **Am J Hum Genet**, 78(2):339-44, 2006.

Lactose intolerance. Disponível em: <<http://ghr.nlm.nih.gov/condition/lactose-intolerance>>.

Mattar, R.; Mazo, D.F.C. Intolerância à lactose: mudança de paradigmas com a biologia molecular. **Rev Assoc Med Bras**, 56(2): 230-6, 2010.

Olds, L.C.; Sibley, E. Lactase persistence DNA variant enhances lactase promoter activity in vitro: functional role as a cis regulatory element. **Hum Mol Genet**, 12(18):2333-40, 2003.

Smith, G.D.; et al. Lactase persistence-related genetic variant: population substructure and health outcomes. **Eur J Hum Genet**, 17(3): 357–367, 2009.

Tishkoff, S.A.; et al. Convergent adaptation of human lactase persistence in Africa and Europe. **Nat Genet**, 39(1):31-40, 2007.



Intolerância ao Glúten (Doença Celíaca)

Belzen, M.V.; et al. Defining the contribution of the HLA region to cis DQ2-positive coeliac disease patients. **Genes and Immunity**, 5, 215–220, 2004.

Cuppari, L. Guia de nutrição clínica no adulto. 3. Ed. – Barueri, SP: Manole, 2014.

Heel, D.A.V.; et al. A genome-wide association study for celiac disease identifies risk variants in the region harboring IL2 and IL21. **Nat Genet**; 39(7): 827–829, 2007.

Monsuur, A.J.; et al. Effective Detection of Human Leukocyte Antigen Risk Alleles in Celiac Disease Using Tag Single Nucleotide Polymorphisms. **PLoS ONE** 3(5): e2270, 2008.



Ação oxidante e Desintoxicação e Resposta Inflamatória

Antoniceili, R.; et al. Tumor necrosis factor-alpha gene -308G>A polymorphism is associated with ST-elevation myocardial infarction and with high plasma levels of biochemical ischemia markers. **Coron Artery Dis.** 16(8):489-93, 2005.

Feng, R.N.; et al. Meta-Analysis of TNF 308 G/A Polymorphism and Type 2 Diabetes Mellitus. **PLoS ONE** 6(4): e18480, 2011.

Gu, H. et al.; Association of glutathione S-transferase pi isoform single-nucleotide polymorphisms with exudative age-related macular degeneration in a Chinese population. **Retina**;32(9):1967-72, 2012.

Ibarrola-Villava, M.; et al. Role of glutathione S-transferases in melanoma susceptibility: association with GSTP1 rs1695 polymorphism. **British Journal of Dermatology**, v166; 6: 1176–1183, 2012.

Juul, K.; et al. Genetically Reduced Antioxidative Protection and Increased Ischemic Heart Disease Risk. The Copenhagen City Heart Study. **Circulation**, 109: 58-65, 2004.

Lee, S.A.; et al. Cruciferous vegetables, the GSTP1 Ile105Val genetic polymorphism, and breast cancer risk. **Am J Clin Nutr**; 87:753– 60, 2008.

Menges, T.; et al. Sepsis syndrome and death in trauma patients are associated with variation in the gene encoding tumor necrosis factor. **Crit Care Med**, 36(5):1456-62. 2008.

Phillips, C.M.; et al. Additive Effect of Polymorphisms in the IL-6, LTA, and TNF- Genes and Plasma Fatty Acid Level Modulate Risk for the Metabolic Syndrome and Its Components. **J Clin Endocrinol Metab**, 95(3):1386 – 1394, 2010.

Srivastava, V.; et al. Association of SOD2, a Mitochondrial Antioxidant Enzyme, with Gray Matter Volume Shrinkage in Alcoholics. **Neuropsychopharmacology**, 35: 1120–1128, 2012.

Sun, G.Q.; et al. IL-6 gene promoter polymorphisms and risk of coronary artery disease in a Chinese population. **Genet. Mol. Res.** 13 (3): 7718-7724, 2014.

Todendi, P.F.; et al. Association of IL-6 and CRP gene polymorphisms with obesity and metabolic disorders in children and adolescents. **Anais da Academia Brasileira de Ciências**, 2015.



Metabolismo de Vitaminas

Cai, B; et al. Genetic Variant in MTRR, but Not MTR, Is Associated with Risk of Congenital Heart Disease: An Integrated MetaAnalysis. **PLoS ONE** 9(3): e89609, 2014.

Cozzolino, S. M. F. Biodisponibilidade de nutrientes. 4. Ed. – Barueri, SP: Manole, 2012.

Gaughan, D.J.; et al. The methionine synthase reductase (MTRR) A66G polymorphism is a novel genetic determinant of plasma homocysteine concentrations. **Atherosclerosis**, 157. 451–456, 2001.

Leung, W.C.; et al. Two common single nucleotide polymorphisms in the gene encoding β -carotene 15,15'-monooxygenase alter β -carotene metabolism in female volunteers. **The FASEB Journal**, 1041-1053, 2009.



Palomino-Morales, R.; et al. A1298C polymorphism in the MTHFR gene predisposes to cardiovascular risk in rheumatoid arthritis. **Arthritis Research & Therapy**, 12:R71, 2010.

Schürks, M.; et al. Interrelationships Between the MTHFR 677C>T Polymorphism, Migraine, and Cardiovascular Disease. **Neurology**, 71(7): 505–513, 2008.

Tanaka, T.; et al. Genome-wide Association Study of Vitamin B6, Vitamin B12, Folate, and Homocysteine Blood Concentrations. **The American Journal of Human Genetics** 84, 477–482, 2009.

Urreizti, R.; et al. A CBS haplotype and a polymorphism at the MSR gene are associated with cardiovascular disease in a Spanish case–control study. **Clinical Biochemistry**, v40, 864–868, 2007.

IV Diretriz Brasileira sobre Dislipidemias e Prevenção da Aterosclerose do Departamento de Aterosclerose da Sociedade Brasileira de Cardiologia. **Arq Bras Cardiol**;88(Supl.1):1-18, 2007.