

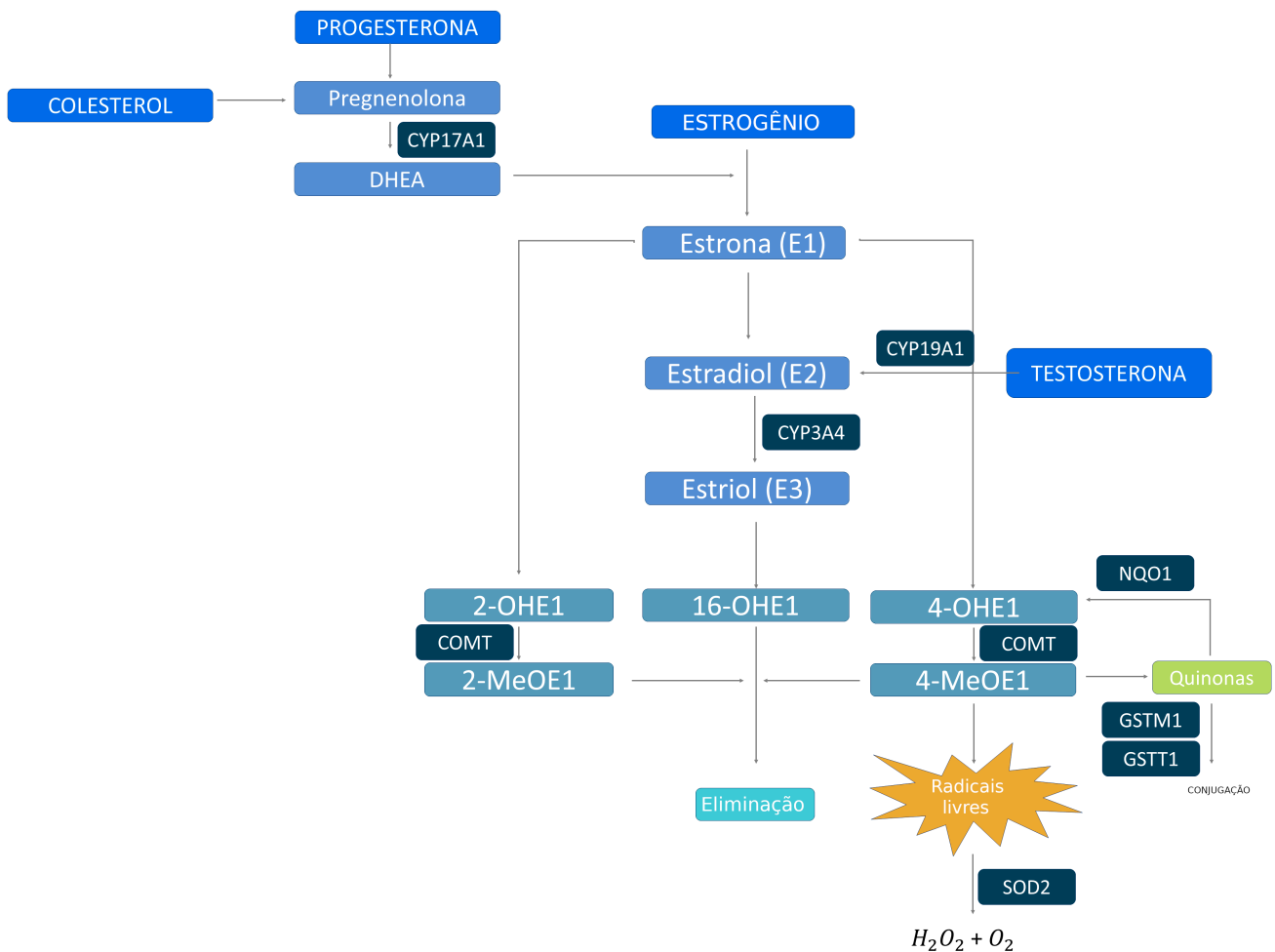


Genetics for people

»» Teste genético Estrogênio

My *Estrogens*

O teste genético MyEstrogen analisa os genes envolvidos principalmente no metabolismo do estrogênio, além de outras hormonas sexuais como a testosterona e a progesterona, e como variações nesses genes influenciam a capacidade do organismo de metabolizar e eliminar essas hormonas. Além disso, avalia a capacidade de processar e neutralizar compostos tóxicos provenientes desses processos. Este teste é de grande interesse para a prevenção de doenças e condições relacionadas a desequilíbrios hormonais, permitindo uma personalização mais eficaz da atenção médica e proporcionando ao paciente uma visão mais precisa sobre o risco de desenvolver essas doenças.



RESUMO DOS RESULTADOS

A tabela a seguir mostra as variantes detectadas no paciente. Nos casos dos haplótipos, é indicada a taxa de metabolização baseada na atividade enzimática correspondente.

Gene	Haplótipo referência	Haplótipo paciente	Metabolizador
CYP17A1	TT	TT	–
CYP19A1	*1/*1	*1/*1	NORMAL
CYP1A1	*1/*1	*1/*1	NORMAL
CYP1B1	*1/*1	*3/*4	LENTO
CYP3A4	*1/*1	*1/*1	NORMAL
COMT	*1/*1	*1/*2	INTERMEDIÁRIO
NQO1	Ativo/Ativo	Ativo/Ativo	NORMAL
SULT1A1	*1/*1	*2/*2	LENTO
GSTM1	*1/*1	*1/*D	INTERMEDIÁRIO
GSTT1	*1/*1	*D/*D	LENTO
SOD2	*1/*1	*2/*2	LENTO

RECOMENDAÇÕES:

Gene	Alimentos ou compostos bioativos	
	Inibidores	Indutores
GSTM1 GSTT1	Vegetais crucíferos, allium Frutas cítricas, Ghee, Batata doce, Romero, Alho, Curcumina, Óleo de peixe, Resveratrol Soja preta, Ácido elágico, Chá verde, Rooibos, honeybush	Vegetais apiáceos Quercetina Genisteína
	CYP3A4	Curcumina Resveratrol, Miricetina, Soja, Couve, Toranja, grão de jardim
	SULT1A1	Evite cafeína, cacau, chá, níveis altos vit. A
	COMT	Evite Chá verde Resveratrol, Vitamina B6 Gestão do estresse

CYP17A1 rs2486758

Este gene codifica um membro da família enzimática do citocromo P450, que catalisa os últimos passos da biossíntese de estrogênios. Mutações neste gene podem resultar em aumento ou diminuição da atividade da aromatase, a enzima responsável por catalisar a conversão de andrógenos em estrogênios. O genótipo TT está associado à **atividade normal da enzima**.

Genótipo do paciente:
TT

CYP19A1

Este gene codifica um membro da família enzimática do citocromo P450, que catalisa os últimos passos da biossíntese de estrogênios. Mutações neste gene podem resultar em aumento ou diminuição da atividade da aromatase, a enzima responsável por catalisar a conversão de andrógenos em estrogênios. De acordo com seu haplótipo, o paciente é um **metabolizador normal** de CYP19A1.

Haplótipo do paciente:
***1/*1**

CYP1A1

Este gene codifica um membro da família enzimática do citocromo P450, cuja expressão é induzida por hidrocarbonetos aromáticos policíclicos, presentes em substâncias tóxicas como o fumo do tabaco, que têm efeito procarcinogênico no organismo. Também está envolvido no metabolismo oxidativo dos estrogênios, desempenhando um papel importante no desenvolvimento de câncer de mama e próstata. De acordo com seu haplótipo, o paciente é um **metabolizador normal** de CYP1A1.

Haplótipo do paciente:
***1/*1**

CYP1B1

Este gene codifica um membro da família enzimática do citocromo P450, cuja expressão é induzida por hidrocarbonetos aromáticos policíclicos, presentes em substâncias tóxicas como o fumo do tabaco, que têm efeito procarcinogênico no organismo. Também está envolvido no metabolismo oxidativo dos estrogênios, desempenhando um papel importante no desenvolvimento de câncer de mama e próstata. De acordo com seu haplótipo, o paciente é um **metabolizador lento** de CYP1B1.

Haplótipo do paciente:
***3/*4**

CYP3A4

Este gene codifica um membro da família enzimática do citocromo P450, cuja expressão é induzida por glicocorticoides e certos fármacos. Intervém no metabolismo de medicamentos comumente usados, como paracetamol, codeína ou diazepam, além de esteroides e carcinógenos.

De acordo com seu haplótipo, o paciente é um **metabolizador normal** de CYP3A4.

Haplótipo do paciente:
***1/*1**

COMT

A catecol-O-metiltransferase é uma enzima codificada pelo gene COMT, que catalisa a transferência de um grupo metil da S-adenosilmetionina para as catecolaminas, permitindo o controle dos níveis de certas hormonas. A acumulação de metabolitos provenientes da via do estrogênio aumenta o risco de desenvolver câncer de mama.

De acordo com seu haplótipo, o paciente é um **metabolizador intermediário** de COMT.

Haplótipo do paciente:
***1/*2**

NQO1

Este gene pertence à família NAD(P)H desidrogenase (quinona) e codifica uma redutase citoplasmática. Esta proteína de ligação ao FAD forma homodímeros e reduz quinonas a hidroquinonas. A atividade enzimática desta proteína impede a redução de um elétron das quinonas, que leva à produção de espécies radicais, atuando na desintoxicação de quinonas altamente mutagênicas e carcinogênicas provenientes do tabaco, dieta e metabolismo do estrogênio.

De acordo com seu haplótipo, o paciente é um **metabolizador normal** de NQO1.

Haplótipo do paciente:
Ativo/Ativo

GSTM1	
<p>Este gene codifica uma glutathione S-transferase envolvida na desintoxicação de compostos eletrofílicos, incluindo carcinógenos, fármacos terapêuticos, toxinas ambientais e produtos do estresse oxidativo, através da conjugação com glutathione. Estas variações genéticas podem modificar a susceptibilidade de um indivíduo a carcinógenos e toxinas, além de afetar a toxicidade e eficácia de determinados fármacos.</p> <p>De acordo com seu haplótipo, o paciente é um metabolizador intermediário de GSTM1.</p>	<p>Haplótipo do paciente: *I/*D</p>
GSTT1	
<p>A proteína codificada por este gene, a glutathione S-transferase theta 1 (GSTT1), é membro de uma superfamília de proteínas que catalisam a conjugação da glutathione reduzida com vários compostos eletrofílicos e hidrofóbicos.</p> <p>De acordo com seu haplótipo, o paciente é um metabolizador lento de GSTT1.</p>	<p>Haplótipo do paciente: *D/*D</p>
SOD2	
<p>Este gene codifica uma proteína que se liga aos subprodutos de superóxido da fosforilação oxidativa, convertendo-os em peróxido de hidrogênio e oxigênio diatômico, eliminando os radicais livres provenientes de diferentes processos biológicos.</p> <p>De acordo com seu haplótipo, o paciente é um metabolizador lento de SOD2.</p>	<p>Haplótipo do paciente: *2/*2</p>

GLOSÁRIO

- DNA:** Abreviatura de ácido desoxirribonucleico. Molécula presente em nossas células que contém a informação genética necessária para o desenvolvimento e funcionamento adequado dos organismos vivos.
- Alelo:** Cada uma das formas alternativas de um gene, que podem apresentar diferenças na sua sequência.
- Andrógenos:** Hormonas esteroides que estimulam o desenvolvimento e a manutenção de características masculinas no corpo humano, como o crescimento de pelos faciais e o desenvolvimento muscular.
- Célula:** Unidade estrutural e funcional básica da vida.
- Estrogênios:** Grupo de hormonas sexuais responsáveis por desenvolver e manter as características sexuais secundárias femininas, assim como regular o ciclo menstrual.
- Gene:** Segmento de ADN que representa a unidade de informação hereditária.
- Haplótipo:** Conjunto de alelos em um grupo específico de loci em um cromossomo que tendem a ser herdados juntos.
- Heterozigoto:** Quando os dois alelos de um mesmo gene são diferentes.
- Homozigoto:** Quando os dois alelos de um mesmo gene são iguais.
- Hormona:** Mensageiro químico do corpo que regula diversas funções fisiológicas, como crescimento, desenvolvimento, metabolismo e reprodução.
- Progesterona:** Hormona sexual feminina que desempenha um papel crucial no ciclo menstrual e na manutenção da gravidez.
- Testosterona:** Principal hormona sexual masculina, responsável pelas características sexuais primárias e secundárias nos homens.

TECNOLOGÍA

A tecnologia de microarray de ADN u chip de ADN, consiste numa superfície sólida com reações microscópicas (microreações), em que as sondas moleculares se ligam para detetar a presença de moléculas de ADN alvo. A hibridação da sonda e ADN alvo é geralmente detetada e quantificada medindo a intensidade da uma dada fluorescência gerada pela sonda molecular nas amostras. Este tipo de tecnologia permite a deteção de milhares de fragmentos de ADN específicos presentes numa amostra de ADN. Por outro lado, a especificidade em termos de reconhecimento da sequência de ADN é muito elevada, uma vez que a troca de apenas um nucleótido (resolução de uma única base) pode ser detetada utilizando sondas curtas de oligonucleótidos (20-25 nucleótidos). Como resultado, a tecnologia de microarray de ADN também evoluiu para uma técnica de sequenciação de ADN para genotipar várias centenas de milhares de variantes de nucleótidos individuais (VNIs/SNVs) em genes-alvo localizados por todo o genoma (Microarray de ADN do genoma total).

QUALIDADE

O laboratório de análises dispõe de procedimentos normalizados e eficazes de proteção contra problemas técnicos e operacionais. No entanto, os resultados podem ser alterados devido a problemas na recolha da amostra (contaminação) e na rotulagem (identificação), atraso na receção da amostra no laboratório (integridade), entre outros problemas. Isto pode levar à invalidação dos resultados do teste. Nestes casos, seria pedido ao doente que repetisse todo o processo de análise.

Tal como acontece com todos os testes clínicos analíticos, existe uma pequena possibilidade de o laboratório comunicar informações incorrectas. Se houver suspeita de um erro no genótipo detectado, poderia ser solicitado um teste de verificação.

