



Genetics for people

»» Teste genético Neurotransmissores

MyNeuro

INTRODUÇÃO

O teste genético MyNeuro analisa um conjunto de marcadores relacionados a processos biológicos que influenciam a função cerebral e o estado de ânimo. Foram estudados detalhadamente o processo de sinalização celular, resposta do indivíduo ao estresse, sinalização Wnt, inflamação e metilação, com o objetivo de compreender como as variações genéticas nesses processos podem comprometer a homeostase neuronal e predispor a certos transtornos neuropsiquiátricos.

Também foram analisados genes relacionados aos neurotransmissores e seus receptores, como a dopamina, serotonina e GABA. Os neurotransmissores desempenham um papel fundamental na comunicação entre células nervosas, na regulação do estado de ânimo e em processos cognitivos. Com este relatório, pretende-se informar de maneira mais precisa e personalizada a predisposição a alterações no estado de ânimo e comportamentos aditivos do paciente.

Esses processos biológicos foram agrupados em quatro categorias diferentes:



RESUMO DOS RESULTADOS:

1. Homeostase emocional



2. Regulação comportamental



3. Comportamento aditivo



4. Neuroinflamação



RESUMO DE RECOMENDAÇÕES

DOPAMINA: Dieta rica em magnésio, tirosina, vitaminas do grupo B, especialmente B5 e B6, vitamina D e ômega-3. Entre os alimentos recomendados estão banana, laranja, maçã, tomate, espinafre, berinjela, feijão, ervilha, frango e amêndoas.

SEROTONINA: Realização de atividade física, técnicas que ajudem a um melhor controle do estresse e consumo de triptofano, presente em alimentos como queijo, frango, claras de ovo, peixe e leite.

GABAÉRGICO: Maior consumo de piridoxina (vitamina B6), presente em alimentos como crucíferas, leguminosas, tomate, espinafre, cogumelos e cereais integrais.

ENDOCANABINOIDES: Consumo de ômega-3, triptofano e alimentos como nozes, sementes, peru, frango, banana e laticínios. Em caso de suspeita de adição ou TCA, consulte um especialista.

SINALIZAÇÃO CELULAR: Consumo de alimentos ricos em ácido fólico, ômega-3, alimentos ricos em antioxidantes, cálcio e vitaminas.

RESPOSTA AO ESTRESSE: Uso de técnicas que ajudem a um melhor controle do estresse. Consumo de alimentos como peixe azul, chocolate amargo, cúrcuma, azeite de oliva, bananas, alho ou sementes de linho, que reduzem o cortisol ajudando a combater o estresse.

METILAÇÃO: Ingestão adequada de ácido fólico (vitamina B9), presente especialmente em verduras de folhas verdes e leguminosas.

NEUROINFLAMAÇÃO: Dieta com uma proporção equilibrada de ômega-3/ômega-6, aumentando o consumo de alimentos ricos em ômega-3, como peixes azuis e frutos do mar, nozes e óleos vegetais. Temperar as refeições com especiarias como gengibre, canela, cúrcuma ou alho por suas propriedades anti-inflamatórias e consumo de polifenóis, presentes em frutas, hortaliças, chá e cacau.

SEUS RESULTADOS DETALHADOS

1. HOMEOSTASE EMOCIONAL



1.1. Informações sobre homeostase emocional

Processos que comprometem o equilíbrio dinâmico e a estabilidade das respostas emocionais do organismo para assegurar um funcionamento emocional saudável.

1.2. Impacto dos processos associados

Processo	Risco	
DOPAMINA	BAIXO	
SEROTONINA	MÉDIO	
ENDOCANNABINOIDE	MÉDIO	
SINALIZAÇÃO CELULAR	MÉDIO	
SINALIZAÇÃO WNT	MUITO BAIXO	
RESPOSTA AO ESTRESSE	BAIXO	
METILAÇÃO	MÉDIO	

Processo biológico	Gene	Variante	Genótipo de referência	Genótipo do paciente	Risco
Dopaminérgico	DRD1	rs4532	TT	TT	
Dopaminérgico	DRD1	rs5326	CC	CC	
Dopaminérgico	DRD2	rs1800497	CC	GA	
Dopaminérgico	DRD3	rs6280	CC	CT	
Dopaminérgico	DRD4	rs1800955	TT	TT	
Dopaminérgico	COMT	rs4680	GG	GA	
Dopaminérgico	OPRM1	rs1799971	AA	AA	
Serotoninérgico	1A-HTR1A	rs6295	CC	CG	
Serotoninérgico	SLC6A4	rs1042173	AA	AC	
Endocannabinoide	CNR1	rs2023239	TT	TT	

Endocannabinoide	FAAH	rs324420	CC	CC	<input type="radio"/>
Sinalização celular	AKT1	rs2494732	TT	TC	<input checked="" type="radio"/>
Sinalização celular	ANK3	rs1938526	AA	AA	<input type="radio"/>
Sinalização celular	ANK4	rs10994336	CC	CC	<input type="radio"/>
Sinalização celular	BDNF	rs6265	CC	CT	<input checked="" type="radio"/>
Sinalização celular	CACNA1	rs1006737	GG	GG	<input type="radio"/>
Sinalização celular	CHRNA3	rs16969968	GG	GA	<input checked="" type="radio"/>

2. REGULAÇÃO DO COMPORTAMENTO


















2.1. Informações sobre regulamentação comportamental

Conjunto de processos biológicos que influenciam as ações e respostas comportamentais de um indivíduo.

2.2. Impacto dos processos associados

Processo	Risco	
DOPAMINA	BAIXO	
SEROTONINA	MÉDIO	
SINALIZAÇÃO CELULAR	MÉDIO	

2.3. Resultados genéticos

Processo biológico	Gene	Variante	Genótipo de referência	Genótipo do paciente	Risco
Dopaminérgico	DRD1	rs4532	TT	TT	
Dopaminérgico	DRD1	rs5326	CC	CC	
Dopaminérgico	DRD2	rs1800497	CC	GA	
Dopaminérgico	DRD3	rs6280	CC	CT	
Dopaminérgico	DRD4	rs1800955	TT	TT	
Dopaminérgico	COMT	rs4680	GG	GA	
Dopaminérgico	OPRM1	rs1799971	AA	AA	
Serotoninérgico	1A-HTR1A	rs6295	CC	CG	
Serotoninérgico	SLC6A4	rs1042173	AA	AC	
Sinalização celular	AKT1	rs2494732	TT	TC	
Sinalização celular	ANK3	rs1938526	AA	AA	
Sinalização celular	ANK4	rs10994336	CC	CC	
Sinalização celular	BDNF	rs6265	CC	CT	
Sinalização celular	CACNA1	rs1006737	GG	GG	
Sinalização celular	CHRNA3	rs16969968	GG	GA	

3. COMPORTAMENTO ADITIVO



3.1. Informações sobre comportamentos aditivos

Padrões de comportamento repetitivos e compulsivos que estão ligados à busca e ao uso de substâncias.

3.2. Impacto dos processos associados

Processo	Risco	
DOPAMINA	BAIXO	
SEROTONINA	MÉDIO	
ENDOCANNABINOIDE	MÉDIO	
GABA	MUITO ALTO	
SINALIZAÇÃO CELULAR	MÉDIO	

3.3. Resultados genéticos

Processo biológico	Gene	Variante	Genótipo de referência	Genótipo do paciente	Risco
Dopaminérgico	DRD1	rs4532	TT	TT	
Dopaminérgico	DRD1	rs5326	CC	CC	
Dopaminérgico	DRD2	rs1800497	CC	GA	
Dopaminérgico	DRD3	rs6280	CC	CT	
Dopaminérgico	DRD4	rs1800955	TT	TT	
Dopaminérgico	COMT	rs4680	GG	GA	
Dopaminérgico	OPRM1	rs1799971	AA	AA	
Serotoninérgico	1A-HTR1A	rs6295	CC	CG	
Serotoninérgico	SLC6A4	rs1042173	AA	AC	
Endocannabinoide	CNR1	rs2023239	TT	TT	
Endocannabinoide	FAAH	rs3244420	CC	CC	
GABAérgico	GABRA2	rs279858	TT	CC	
Sinalização celular	AKT1	rs2494732	TT	TC	
Sinalização celular	ANK3	rs1938526	AA	AA	
Sinalização celular	ANK4	rs10994336	CC	CC	
Sinalização celular	BDNF	rs6265	CC	CT	
Sinalização celular	CACNA1	rs1006737	GG	GG	
Sinalização celular	CHRNA3	rs16969968	GG	GA	


4. NEUROINFLAMAÇÃO



4.1. Informações sobre neuroinflamação

Distúrbios do sistema nervoso caracterizados por uma perda progressiva de estruturas e funções neurais.

4.2. Impacto dos processos associados

Processo	Risco
NEUROINFLAMAÇÃO	MUITO BAIXO 

4.3. Resultados genéticos

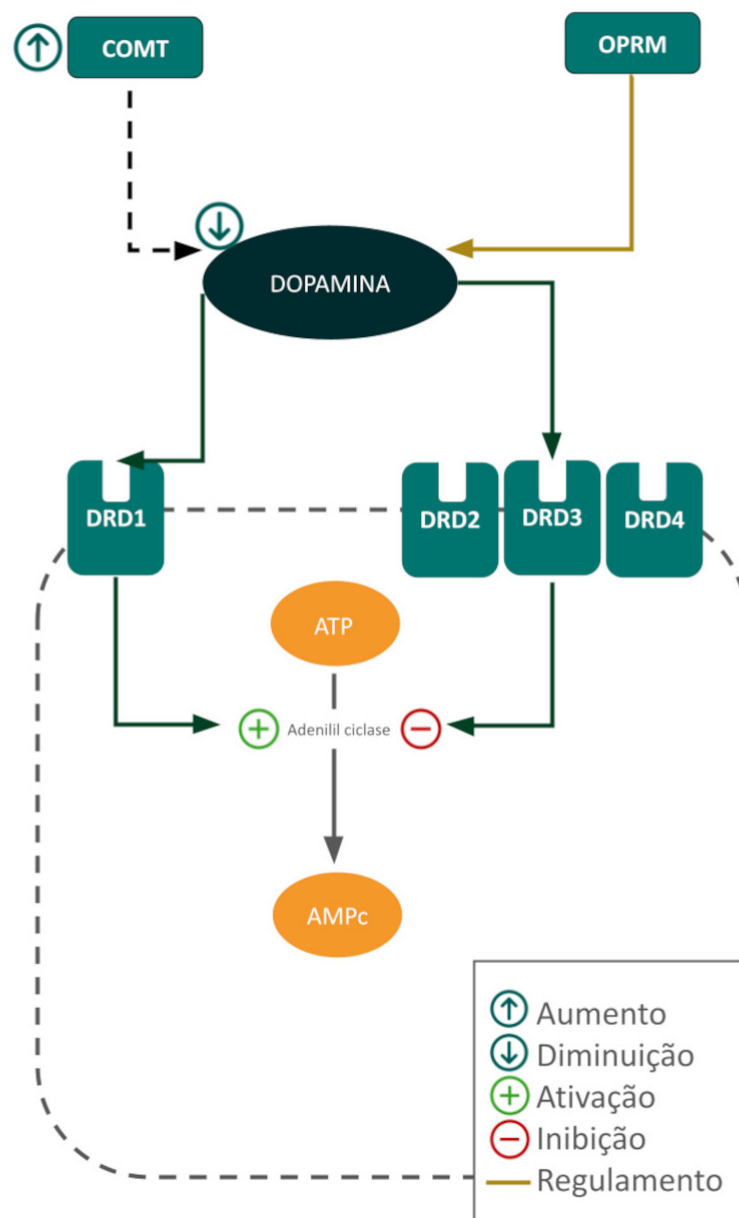
Processo biológico	Gene	Variante	Genótipo de referência	Genótipo do paciente	Risco
Neuroinflamação	IL1A	rs17561	GG	CC	
Neuroinflamação	IL1A	rs1800587	CC	GG	
Neuroinflamação	IL1B	rs1143634	CC	GG	
Neuroinflamação	IL1B	rs16944	AA	AG	
Neuroinflamação	IL1RN	rs419598	CC	TT	
Neuroinflamação	IL-6	rs1800795	GG	GG	
Neuroinflamação	IL-10	rs1800896	GG	TC	
Neuroinflamação	TNFA	rs1800629	GG	GG	
Neuroinflamação	CD33	rs3865444	TT	CA	
Neuroinflamação	MS4A	rs744373	TT	AA	
Neuroinflamação	TREM2	rs143332484	CC	CC	
Neuroinflamação	CRP	rs1205	CC	CT	

ANEXO I: DETALHES DOS PROCESSOS FISIOLÓGICOS

1. DOPAMINA

RISCO GLOBAL: BAIXO

A dopamina é um neurotransmissor, ou seja, uma substância química que se encontra no cérebro e no sistema nervoso central, desempenhando um papel fundamental na comunicação entre as células nervosas ou neurônios. A dopamina desempenha várias funções no cérebro e no corpo, estando envolvida em uma ampla variedade de processos, incluindo o controle do movimento, a regulação do estado de ânimo, a motivação, o prazer e a tomada de decisões. Alterações em sua produção podem afetar o estado de ânimo.



DRD1 rs4532 | rs5326

Este gene codifica o receptor D1 da dopamina, um receptor acoplado à proteína G que estimula a adenilil ciclase, uma enzima intracelular que catalisa a conversão de ATP em AMPc, atuando como segundo mensageiro. Os receptores D1 regulam o crescimento, desenvolvimento neuronal e mediam algumas respostas comportamentais. O alelo T implica em uma inibição na tradução do receptor, afetando assim sua funcionalidade. O paciente apresenta um risco médio (rs4532) e não há risco relacionado com rs5326 no aumento da susceptibilidade ao consumo de álcool, tabaco e comportamentos impulsivos.

Genótipo do paciente:
TT | CC

Risco:



DRD2 rs1800497

Este gene codifica o receptor D2 da dopamina. Este receptor acoplado à proteína G inibe a adenilil ciclase. O alelo A neste gene está associado a uma diminuição dos sítios de ligação da dopamina, levando a uma redução de 30-40

Genótipo do paciente:
GA

Risco:



DRD3 rs6280

Este gene codifica o receptor D3 da dopamina. Este receptor acoplado à proteína G inibe a adenilil ciclase. É um receptor localizado na zona límbica do cérebro, a qual está relacionada com funções cognitivas, emocionais e endócrinas. O alelo C está associado a um desempenho pior do gene, portanto implica em um risco baixo para o paciente.

Genótipo do paciente:
CT

Risco:



DRD4 rs1800955

Este gene codifica o receptor D4 da dopamina. Este receptor acoplado à proteína G inibe a adenilil ciclase. É um receptor localizado na zona límbica do cérebro, a qual está relacionada com funções cognitivas, emocionais e endócrinas. O genótipo TT está associado a uma atividade normal do DRD4, portanto não implica em um aumento do risco para o paciente.

Genótipo do paciente:
TT

Risco:



COMT rs4680

A catecol-O-metiltransferase é uma enzima codificada pelo gene COMT que catalisa a transferência de um grupo metil da S-adenosilmetionina às catecolaminas, incluindo os neurotransmissores dopamina, epinefrina e norepinefrina, dando origem a uma das principais vias de degradação dos transmissores catecolamínicos. O alelo A está associado a uma redução na atividade de COMT e, portanto, níveis mais altos de dopamina, o que leva a um baixo risco no desenvolvimento de menor tolerância à dor e ao estresse.

Genótipo do paciente:
GA

Risco:



OPRM1 rs179971

Este gene codifica um dos três receptores opioides do organismo. O MOR é o alvo principal dos peptídeos opioides endógenos e dos agentes analgésicos opioides como a beta-endorfina e as encefalinas. Desempenha um papel importante na dependência de outras drogas de abuso, como a nicotina, a cocaína e o álcool, através de sua modulação do sistema dopaminérgico. O genótipo AA está associado a uma atividade normal do OPRM1, portanto, não há aumento de risco para o paciente.

Genótipo do paciente:
AA

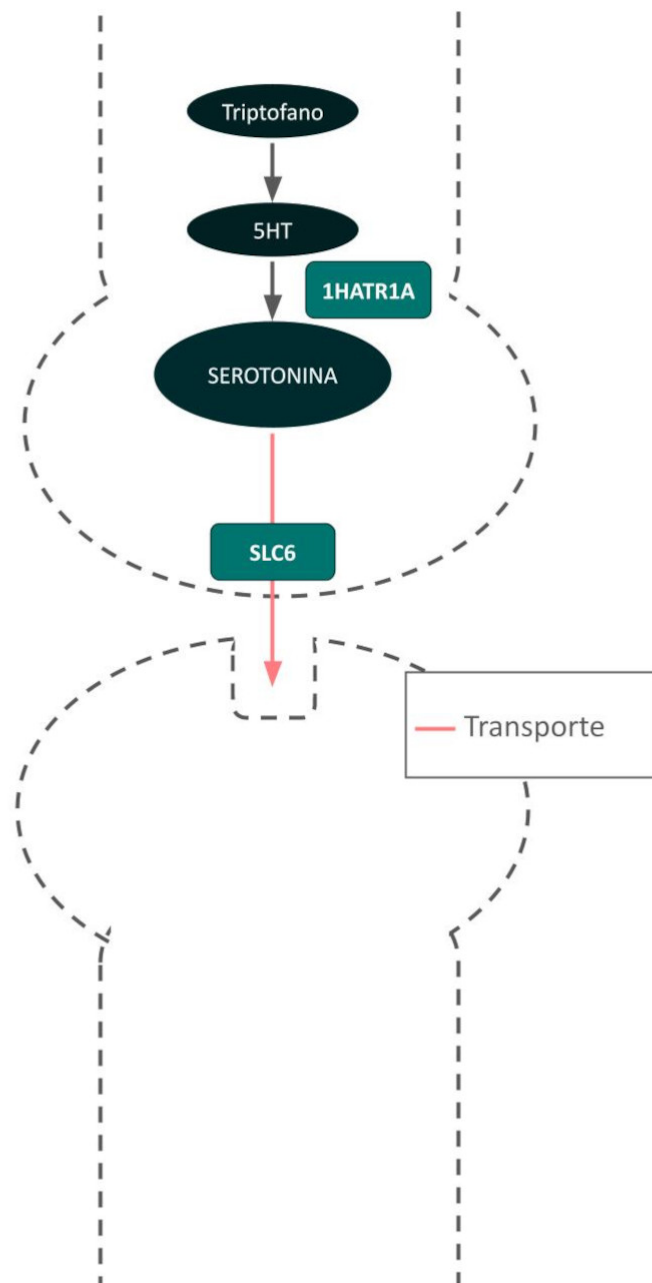
Risco:



2. SEROTONINA

RISCO GLOBAL: MÉDIO

A serotonina é um neurotransmissor que geralmente atua como inibidor no sistema nervoso central. O precursor da sua síntese é o triptofano, que é transportado pelo sangue até o cérebro, onde é captado por terminais nervosos e convertido em 5-hidroxitriptofano (5-HTP) pela enzima triptofano hidroxilase. A serotonina está envolvida em processos de aprendizado, memória, felicidade e sono. Níveis baixos de serotonina têm sido relacionados com depressão, ansiedade, problemas de sono e até mesmo condições gastrointestinais.



1A-HTR1A rs6295

Este gene codifica um receptor acoplado à proteína G para a 5-hidroxitriptamina. O alelo G está associado a um aumento da concentração do receptor 5-HT(1A) nas neurônios pré-sinápticas e redução da atividade neuronal, o que representa um risco médio para o desenvolvimento de depressão.

Genótipo do paciente:
CG

Risco:



SLC6A4 rs1042173

Este gene codifica uma proteína de membrana que transporta serotonina dos espaços sinápticos para os neurônios pré-sinápticos. A proteína codificada encerra a ação da serotonina e a recicla de forma dependente de sódio. Esta proteína é um alvo de estimulantes psicomotores, como as anfetaminas e a cocaína. O alelo C está associado a uma maior expressão do SLC6A4, portanto, representa um risco baixo para o aumento da susceptibilidade ao consumo de álcool.

Genótipo do paciente:
AC

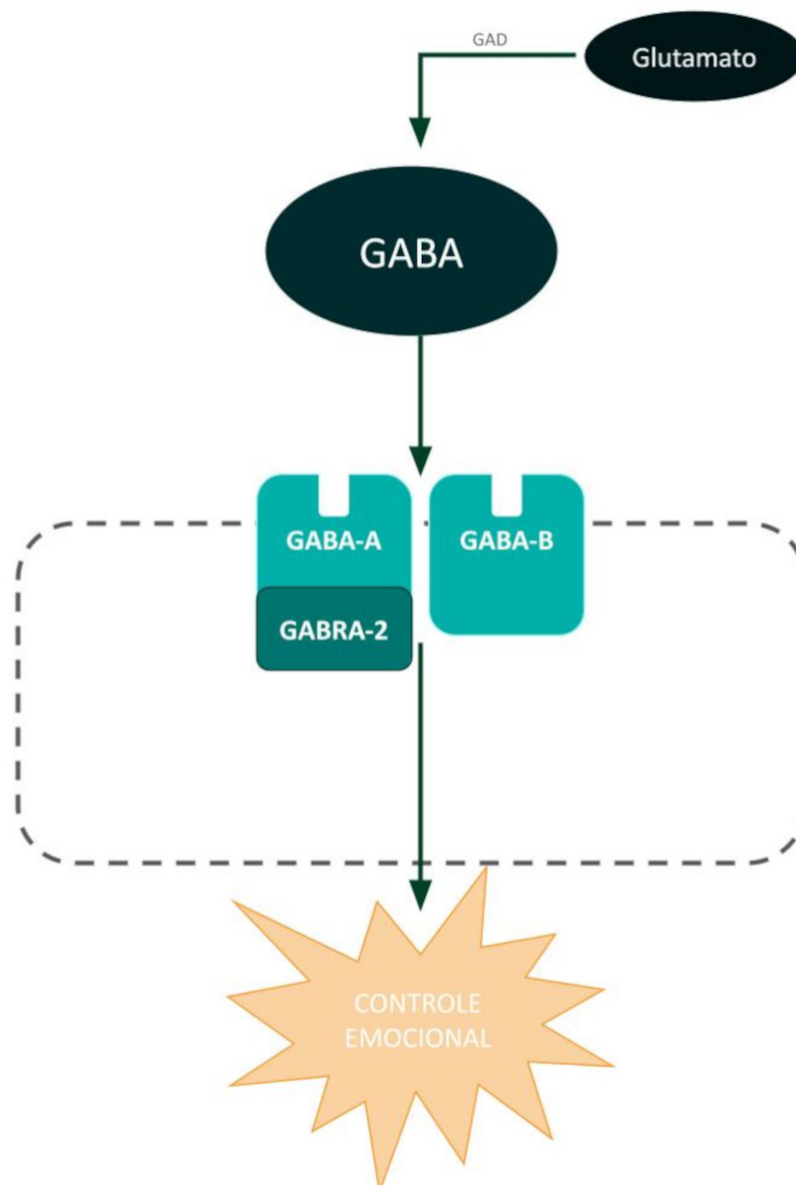
Risco:



3. GABA

RISCO GLOBAL: MUITO ALTO

O ácido gama-aminobutírico (GABA) é um neurotransmissor inibidor do sistema nervoso central. É sintetizado a partir do ácido glutâmico, outro neurotransmissor excitador do cérebro. A enzima glutamato descarboxilase (GAD) converte o glutamato em GABA, que será detectado pelos receptores GABA-A e GABA-B nas células nervosas, reduzindo assim a excitabilidade da célula. Esta via está envolvida na regulação do tônus muscular, inibição da excitação neuronal e regulação do estado de ânimo e ansiedade. Uma estimulação do sistema GABAérgico provoca um estado de sedação, amnésia ou até mesmo ataxia, enquanto sua inibição resulta em problemas de sono ou ansiedade.



GABRA2 rs279858

A proteína codificada por este gene é um membro da família de proteínas imunofilinas, que desempenham um papel na imunorregulação e nos processos celulares básicos que envolvem o dobramento e o tráfico de proteínas. Interage funcionalmente com complexos hetero-oligoméricos maduros de receptores de progesterona. O alelo C está associado a uma pior resposta do organismo ao álcool, portanto implica em um risco alto de responder mais lentamente aos efeitos do álcool e, conseqüentemente, uma maior predisposição do paciente ao alcoolismo.

Genótipo do paciente:

CC

Risco:

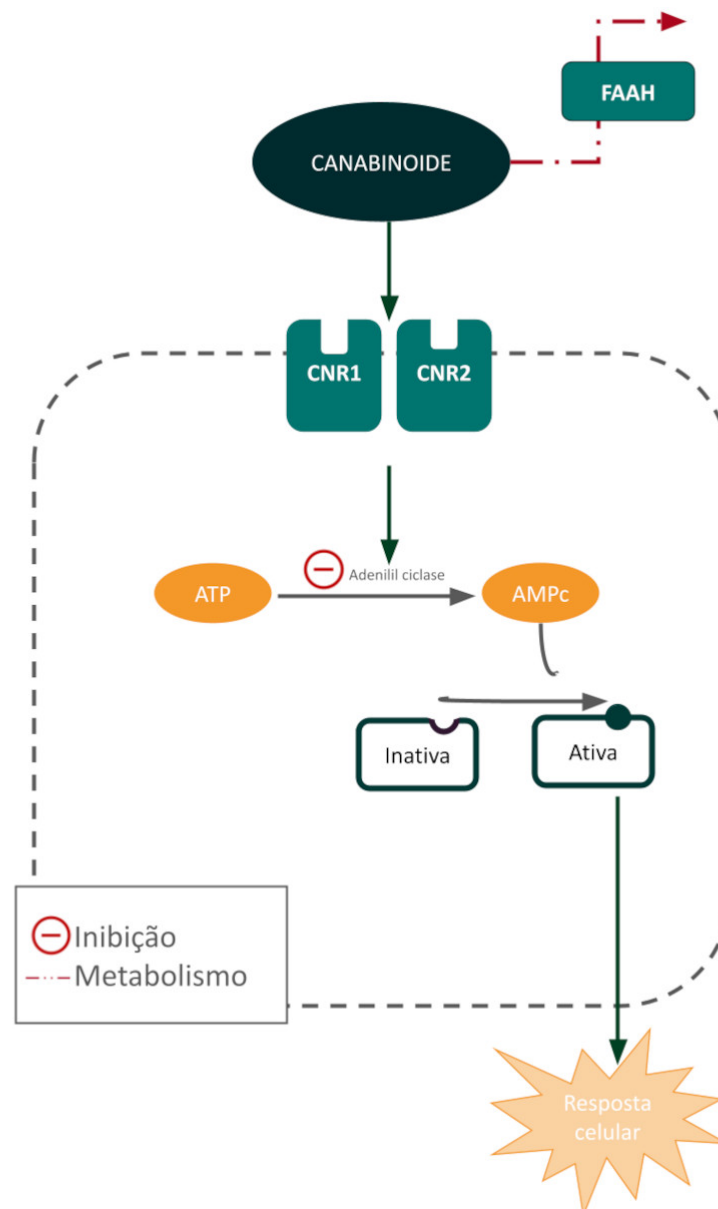


4. ENDOCANNABINOIDES

RISCO GLOBAL: MÉDIO

Os principais receptores dentro do sistema endocanabinoide são os receptores CB1 e CB2, proteínas transmembrana capazes de transmitir sinais extracelulares para o interior da célula quando os canabinoides se ligam a eles, inibindo a liberação de neurotransmissores como o GABA ou glutamato.

O sistema endocanabinoide está envolvido em processos de aprendizado e memória, emoções, dependências, bem como na dor e em processos neuroprotetores.



CNR1 rs2023239

Este gene codifica um dos dois receptores canabinoides. Esses receptores são membros da família de receptores acoplados a proteínas G, que inibem a atividade da adenilato ciclase de forma dose-dependente, estereosseletiva e sensível à toxina pertussis. Estão implicados nos efeitos do sistema nervoso central induzidos pelos canabinoides, como as alterações de humor e cognição. O genótipo TT está associado a uma função normal de CNR1, portanto não implica em um aumento do risco para o paciente.

Genótipo do paciente:
TT

Risco:



FAAH rs324420

Este gene codifica uma proteína responsável pela hidrólise de várias amidas de ácidos graxos primários e secundários, incluindo os compostos neuromoduladores anandamida e oleamida. O genótipo CC está associado a uma atividade normal do FAAH, portanto não implica em um aumento do risco para o paciente.

Genótipo do paciente:
CC

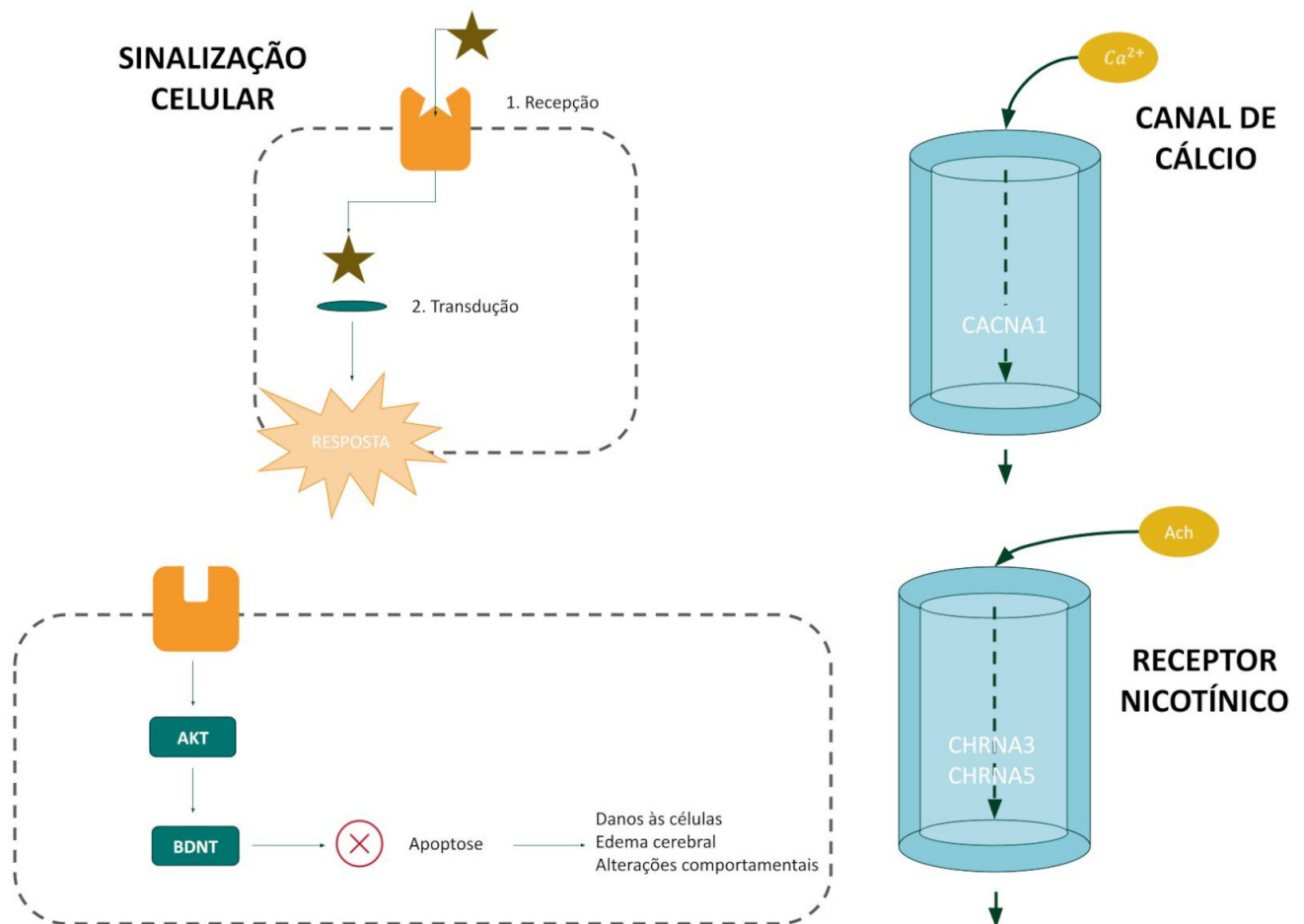
Risco:



5. SINALIZAÇÃO CELULAR

RISCO GLOBAL: MÉDIO

A sinalização celular é o processo pelo qual a célula responde a substâncias como hormônios ou neurotransmissores quando estas se ligam aos seus receptores. Os sinais são transmitidos de uma célula para outra, produzindo uma resposta celular específica. Uma sinalização celular normal é importante para a correta comunicação entre neurônios e a sobrevivência neuronal. Alterações nessas vias afetam a memória e podem causar alterações do estado de ânimo, como por exemplo o transtorno bipolar.



FAAH rs324420

Este gene codifica uma proteína responsável pela hidrólise de várias amidas de ácidos graxos primários e secundários, incluindo os compostos neuromoduladores anandamida e oleamida. O genótipo CC está associado a uma atividade normal do FAAH, portanto não implica em um aumento do risco para o paciente.

Genótipo do paciente:
CC

Risco:



AKT1 rs2494732

Este gene codifica um dos três membros da família de proteínas quinases de serina-treonina AKT, que são fosforiladas pela fosfoinositida 3-quinase. A AKT/PI3K é um componente chave de muitas vias de sinalização que envolvem a ligação de ligantes de membrana, regulando funções celulares, como a proliferação celular, sobrevivência, metabolismo e angiogênese. O alelo C está associado a uma alteração na função do gene AKT1, o que representa um risco baixo para o desenvolvimento de comportamentos psicóticos.

Genótipo do paciente:
TC

Risco:



ANK3 rs1938526

As anquirinas são uma família de proteínas que desempenham papéis chave em atividades como motilidade celular, ativação, proliferação, contato e manutenção de domínios especializados de membrana. O genótipo AA está associado a uma sinalização celular normal, portanto não representa um aumento do risco para o paciente.

Genótipo do paciente:
AA

Risco:



ANK4 rs10994336

As anquirinas são uma família de proteínas que desempenham papéis chave em atividades como motilidade celular, ativação, proliferação, contato e manutenção de domínios especializados de membrana. O genótipo CC está associado a dados normais no axioma, portanto não representa um aumento do risco para o paciente.

Genótipo do paciente:
CC

Risco:



BDNF rs6265

Este gene codifica um membro da família de proteínas do fator de crescimento nervoso. A ligação desta proteína ao seu receptor associado promove a sobrevivência neuronal no cérebro adulto. Este gene pode desempenhar um papel na regulação da resposta ao estresse e na biologia dos transtornos do estado de ânimo. O alelo T está associado a alterações na função motora do cérebro, portanto o paciente apresenta um risco baixo no desenvolvimento de déficit de atenção e depressão.

Genótipo do paciente:
CT

Risco:



CACNA1 rs1006737

Este gene codifica uma subunidade alfa-1 de um canal de cálcio dependente de voltagem. Os canais de cálcio mediam a entrada de íons de cálcio na célula após a polarização da membrana. O genótipo GG está associado a uma sinalização normal do CACNA1, portanto não implica em um aumento do risco para o paciente.

Genótipo do paciente:
GG

Risco:



CHRNA3 | CHRNA5 rs16969968

Este locus codifica um membro da família de proteínas do receptor nicotínico de acetilcolina. Este locus codifica uma subunidade do tipo alfa, pois contém resíduos de cisteína adjacentes característicos. A proteína codificada é um canal iônico ativado por ligante que desempenha um papel na neurotransmissão. O alelo A está associado a respostas prazerosas potencializadas, o que resulta em um baixo risco no desenvolvimento de dependências em substâncias aditivas como a nicotina.

Genótipo do paciente:
GA

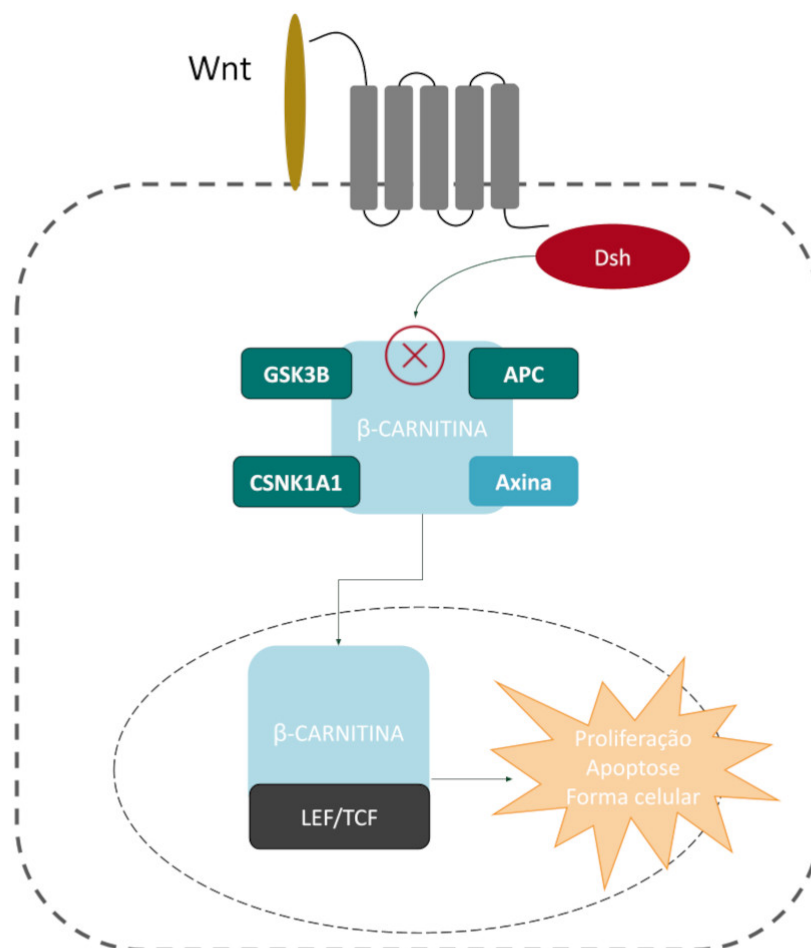
Risco:



6. SINALIZAÇÃO WNT

A sinalização Wnt é uma via de sinalização celular muito conservada e essencial tanto para a homeostase do organismo como para a regulação de processos como a proliferação e diferenciação celular. Envolve a acumulação da proteína beta-catenina no núcleo da célula, atuando como fator de transcrição para a regulação da expressão de genes envolvidos na proliferação celular e desenvolvimento.

RISCO GLOBAL: MUITO BAIXO



A ligação de um ligante Wnt aciona uma série de sinais intracelulares que levam à desestabilização do complexo de destruição de várias proteínas. Isso permite o acúmulo citosólico de β -catenina e sua migração para o núcleo, onde ela se liga aos fatores LEF/TCF. Em seguida, ocorre a transcrição dos genes-alvo da via do complexo LEF/TCF/ β -catenina.

APC rs2546110 | rs3846716

Este gene codifica uma proteína supressora de tumores que atua como antagonista da via de sinalização Wnt, além de intervir em outros processos como a migração e adesão celular, a ativação transcricional e apoptose. O alelo G está associado a uma alteração na função do gene APC. O paciente apresenta um risco baixo associado a rs2546110 não há risco relacionado a rs3846716 no desenvolvimento de comportamentos psicóticos.

Genótipo do paciente:
AG | AA

Risco:



GSK3B rs334555 | rs11925868

A proteína codificada por este gene é um membro da família de proteínas imunofilinas, que desempenham um papel na imunorregulação e nos processos celulares básicos que envolvem o dobramento e tráfico de proteínas. O alelo C foi associado a uma alteração na regulação do GSK3B, por isso representa um risco médio para o marcador rs334555 e possui um risco médio para o rs11925868 no desenvolvimento de transtornos do humor, como depressão ou transtorno bipolar.

Genótipo do paciente:
CC | CC

Risco:



CSNK1A1 rs10045427

Permite a atividade da proteína serina/treonina quinase. Intervém em vários processos, como a regulação negativa da via de sinalização canônica Wnt, a fosforilação de peptídeo-serina e a regulação positiva do processo catabólico proteasômico de proteínas dependente de ubiquitina. O alelo C está associado a uma alteração na atividade de CSNK1A1, resultando em um risco baixo no desenvolvimento de transtornos de humor para o paciente.

Genótipo do paciente:
AC

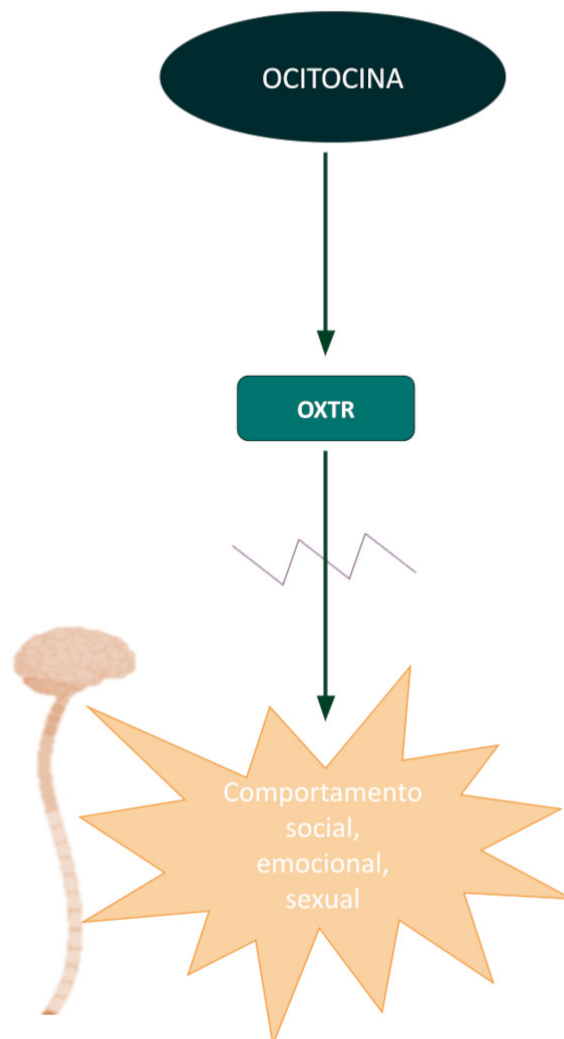
Risco:



7. RESPOSTA AO ESTRESSE

RISCO GLOBAL: BAIXO

A resposta ao estresse é um conjunto de respostas fisiológicas e comportamentais que o corpo experimenta quando enfrenta estímulos estressantes do exterior. É uma resposta necessária para a adaptação ao ambiente. Esta é mediada por diferentes sistemas como o sistema nervoso autônomo, o sistema endócrino, imunológico ou sistema nervoso central. Quando o organismo enfrenta um estresse crônico, pode levar a transtornos do estado de ânimo, como ansiedade ou depressão.



FKBP5 rs1360780

A proteína codificada por este gene é um membro da família de proteínas imunofilinas, que desempenham um papel na imunorregulação e nos processos celulares básicos que envolvem o dobramento e o tráfico de proteínas. Esta proteína codificada é uma cis-trans prolil isomerase que se liga aos imunossuppressores FK506 e rapamicina. Acredita-se que media a inibição da calcineurina. O genótipo FKBP5 está associado a uma atividade normal do FKBP5, portanto não implica em um aumento do risco para o paciente.

Genótipo do paciente:
CC

Risco:

OXTR rs53576

A proteína codificada por este gene pertence à família de receptores acoplados a proteínas G e atua como receptor da ocitocina. Sua atividade é mediada por proteínas G que ativam um sistema de segundo mensageiro fosfatidilinositol-cálcio. O genótipo FKBP5 está associado a uma atividade normal do FKBP5, portanto não implica em um aumento do risco para o paciente.

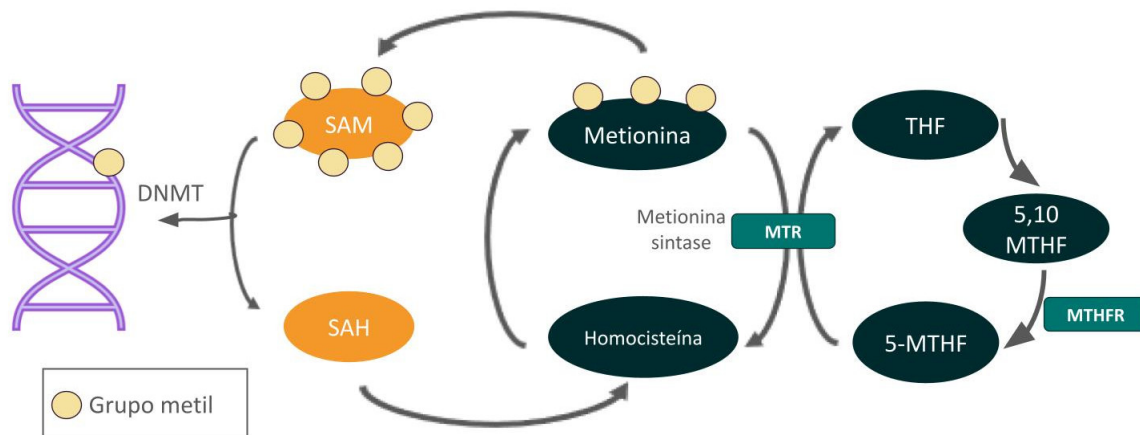
Genótipo do paciente:
GG

Risco:

8. METILAÇÃO

RISCO GLOBAL: MÉDIO

A metilação é um processo em que se adicionam grupos metil a moléculas como DNA, proteínas ou lipídios. Tem grande relevância no sistema nervoso, pois está envolvida na síntese e regulação de neurotransmissores. Alterações nos processos de metilação podem implicar uma desregulação na síntese ou captação de neurotransmissores, o que pode contribuir para transtornos do estado de ânimo como depressão e ansiedade.



MTHFR rs1801131 | rs1801133

A proteína codificada por este gene catalisa a conversão de 5,10-metilenotetrahidrofolato em 5-metiltetrahidrofolato, um co-substrato para a remetilação de homocisteína a metionina. Os alelos T (rs1801131) e G (rs1801133) foram associados a uma redução da atividade do MTHFR, portanto, representam um alto risco para o marcador rs1801131 e um baixo risco para rs1801133 para o aumento de transtornos de humor no paciente.

Genótipo do paciente:
TT | GA

Risco:



MTR rs1805087

Este gene codifica a 5-metiltetrahidrofolato-homocisteína metiltransferase. Esta enzima, também conhecida como metionina sintase dependente de cobalamina, catalisa o passo final na biossíntese da metionina. O genótipo AA foi associado a uma capacidade enzimática normal, portanto, não há aumento de risco para o paciente.

Genótipo do paciente:
AA

Risco:



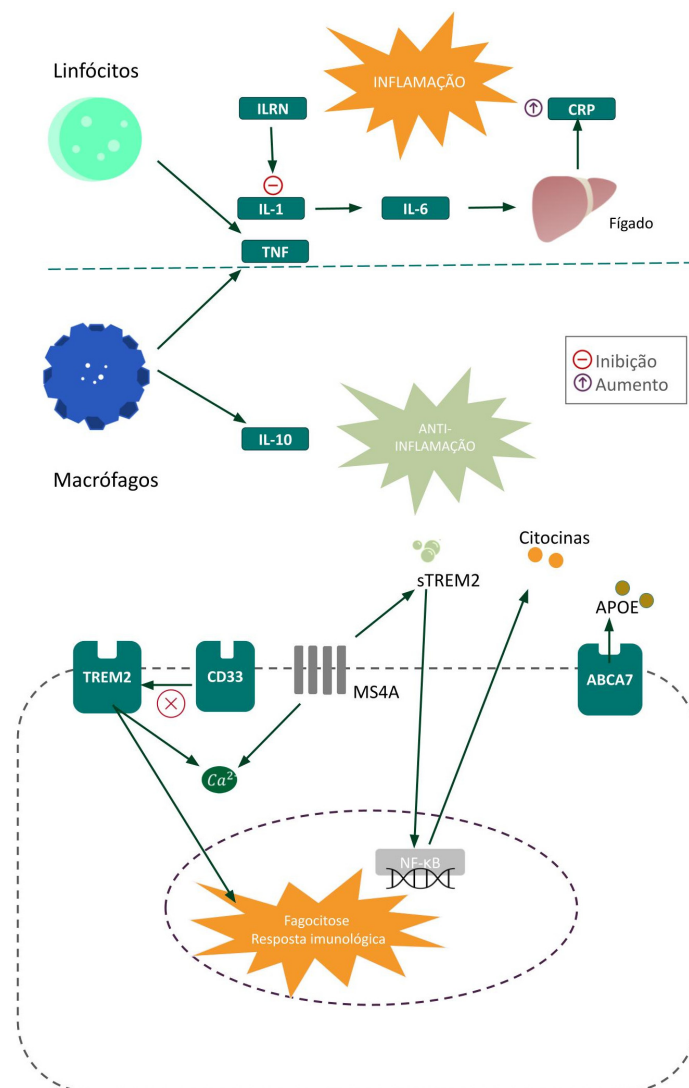
9. NEUROINFLAMAÇÃO


Risco GLOBAL: MUITO BAIXO





A neuroinflamação é um processo biológico que implica uma resposta inflamatória no sistema nervoso central, que compreende o cérebro e a medula espinhal. Este processo pode ser desencadeado por diversas causas, como infecções, lesões, distúrbios autoimunes ou estresse oxidativo.

É um processo mediado principalmente pela microglia e pelos astrócitos, que liberam citocinas e outras moléculas inflamatórias que podem contribuir para a degeneração neuronal e deterioração da função cerebral.

Um estado de inflamação prolongado no sistema nervoso central pode alterar os sistemas de sinalização e alterar os mecanismos que regulam o estado de ânimo, podendo ser o causador de transtornos psiquiátricos como depressão e ansiedade, além de estar relacionado com doenças neurodegenerativas como Alzheimer ou Parkinson.



IL1A rs17561 rs1800587	
<p>A proteína codificada por este gene é um membro da família de citocinas interleucina 1, uma citocina pleiotrópica implicada em diversas respostas imunológicas, processos inflamatórios e hematopoiese. O alelo T foi associado a uma maior atividade da IL1-A, por isso não possui um aumento do risco associado ao rs17561 e não possui risco relacionado ao rs1800567 no desenvolvimento de alterações neuroinflamatórias, transtornos do humor e depressão no paciente.</p>	<p>Genótipo do paciente: CC GG</p> <p>Risco: </p>
IL1B rs1143634 rs16944	
<p>A proteína codificada por este gene é um membro da família de citocinas interleucina 1, uma citocina pleiotrópica implicada em diversas respostas imunológicas, processos inflamatórios e hematopoiese. Os alelos A (rs1143634) e G (rs16944) foram associados a uma maior atividade do IL1-B, portanto, representam um alto risco para o marcador rs1143634 e há um risco médio para rs16944 no desenvolvimento de alterações neuroinflamatórias, alterações de humor e depressão no paciente.</p>	<p>Genótipo do paciente: GG AG</p> <p>Risco: </p>
IL1RN rs419598	
<p>A proteína codificada por este gene é um membro da família da citocina interleucina 1. Esta citocina é um importante mediador da resposta inflamatória e participa em diversas atividades celulares, como a proliferação celular, a diferenciação e a apoptose. O alelo T foi associado a uma maior atividade do IL1-RN, portanto, representa um risco médio para o desenvolvimento de alterações neuroinflamatórias, alterações de humor e depressão no paciente.</p>	<p>Genótipo do paciente: TT</p> <p>Risco: </p>
IL-6 rs1800795	
<p>Este gene codifica uma citocina que intervém na inflamação e na maturação dos linfócitos B. A proteína é produzida principalmente em locais de inflamação aguda e crônica, onde é secretada no soro e induz uma resposta inflamatória transcricional através do receptor de interleucina 6. O genótipo GG foi associado a uma atividade inflamatória normal, portanto, não há aumento de risco para o paciente.</p>	<p>Genótipo do paciente: GG</p> <p>Risco: </p>

IL-10 rs1800896	
<p>Este gene codifica uma citocina que intervém na inflamação e na maturação dos linfócitos B, tendo um efeito anti-inflamatório no organismo. O alelo T foi associado a uma redução nos níveis de IL10, portanto, representa um risco baixo para o desenvolvimento de alterações neuroinflamatórias, alterações de humor e depressão no paciente.</p>	<p>Genótipo do paciente:</p> <p>TC</p>
	<p>Risco:</p> 
TNFA rs1800629	
<p>Este gene codifica uma citocina pró-inflamatória multifuncional que pertence à superfamília do fator de necrose tumoral (TNF). Esta citocina é secretada principalmente pelos macrófagos. Pode ligar-se aos seus receptores TNFRSF1A/TNFR1 e TNFRSF1B/TNFR2 e, portanto, funcionar através deles. O genótipo GG está associado a uma expressão normal do TNFA, portanto, não há aumento de risco para o paciente.</p>	<p>Genótipo do paciente:</p> <p>GG</p>
	<p>Risco:</p> 
CD33 rs3865444	
<p>Este gene ativa a ligação às proteínas fosfatase e ácido siálico. Intervém em processos como a regulação negativa da produção de citocinas e ativação de monócitos, assim como na regulação positiva da atividade da proteína tirosina fosfatase. O alelo A está associado a uma redução do risco no desenvolvimento de Alzheimer, proporcionando ao paciente um efeito protetor médio contra o desenvolvimento da doença.</p>	<p>Genótipo do paciente:</p> <p>CA</p>
	<p>Risco:</p> 
MS4A rs744373	
<p>Codifica um domínio de proteínas de membrana que expressam padrões de expressão únicos entre as células hematopoéticas e os tecidos não linfoides. Codifica também uma molécula de superfície dos linfócitos B que desempenha um papel no desenvolvimento e diferenciação em células plasmáticas. O genótipo AA foi associado a uma atividade normal do MS4A, portanto, não há aumento de risco para o paciente.</p>	<p>Genótipo do paciente:</p> <p>AA</p>
	<p>Risco:</p> 

TREM2 rs14332484

Este gene codifica uma proteína de membrana que forma um complexo de receptor de sinalização com a proteína de ligação à tirosina quinase. A proteína codificada atua durante uma resposta imunológica e pode estar implicada na inflamação crônica ao desencadear a produção de citocinas. O genótipo CC está associado a uma expressão normal do TREM2, portanto, não há aumento de risco para o paciente.

Genótipo do paciente:
CC

Risco:



CRP rs1205

A proteína codificada por este gene pertence à família das pentraxinas, implicadas na ativação e amplificação do complemento através da comunicação com as moléculas de reconhecimento de padrões de iniciação, mas também na regulação através do recrutamento de reguladores do complemento. O alelo C está associado a uma maior expressão do CRP, resultando em um risco baixo para uma predisposição a um estado de inflamação crônica.

Genótipo do paciente:
CT

Risco:



RESUMO DOS RESULTADOS

A tabela seguinte mostra as variantes detectadas no paciente e o seu impacto:

Processo biológico	Gene	Variante	Genótipo de referência	Genótipo do paciente	Risco
Dopaminérgico	DRD1	rs4532	TT	TT	<input checked="" type="checkbox"/> <input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Dopaminérgico	DRD1	rs5326	CC	CC	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Dopaminérgico	DRD2	rs1800497	CC	GA	<input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Dopaminérgico	DRD3	rs6280	CC	CT	<input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Dopaminérgico	DRD4	rs1800955	TT	TT	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Dopaminérgico	COMT	rs4680	GG	GA	<input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Dopaminérgico	OPRM1	rs1799971	AA	AA	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Serotoninérgico	1A-HTR1A	rs6295	CC	CG	<input checked="" type="checkbox"/> <input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Serotoninérgico	SLC6A4	rs1042173	AA	AC	<input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
GABAérgico	GABRA2	rs279858	TT	CC	<input checked="" type="checkbox"/> <input checked="" type="checkbox"/> <input checked="" type="checkbox"/>
Endocannabinoide	CNR1	rs2023239	TT	TT	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Endocannabinoide	FAAH	rs324420	CC	CC	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Sinalização celular	AKT1	rs2494732	TT	TC	<input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Sinalização celular	ANK3	rs1938526	AA	AA	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Sinalização celular	ANK4	rs10994336	CC	CC	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Sinalização celular	BDNF	rs6265	CC	CT	<input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Sinalização celular	CACNA1	rs1006737	GG	GG	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Sinalização celular	CHRNA3	rs16969968	GG	GA	<input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Sinalização celular	CHRNA5	rs16969968	GG	GA	<input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Sinalização Wnt	APC	rs2546110	AA	AG	<input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Sinalização Wnt	APC	rs3846716	AA	AA	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Sinalização Wnt	GSK3B	rs334555	CC	CC	<input checked="" type="checkbox"/> <input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Sinalização Wnt	GSK3B	rs11925868	AA	CC	<input checked="" type="checkbox"/> <input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Sinalização Wnt	CSNK1A1	rs10045427	AA	AC	<input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Resposta ao estresse	FKBP5	rs1360780	CC	CC	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Resposta ao estresse	OXTR	rs53576	GG	GG	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Metilação	MTHFR	rs1801131	CC	TT	<input checked="" type="checkbox"/> <input checked="" type="checkbox"/> <input checked="" type="checkbox"/>
Metilação	MTHFR	rs1801133	CC	GA	<input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Metilação	MTR	rs1805087	AA	AA	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Neuroinflamação	IL1A	rs17561	GG	CC	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Neuroinflamação	IL1A	rs1800587	CC	GG	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Neuroinflamação	IL1B	rs1143634	CC	GG	<input checked="" type="checkbox"/> <input checked="" type="checkbox"/> <input checked="" type="checkbox"/>
Neuroinflamação	IL1B	rs16944	AA	AG	<input checked="" type="checkbox"/> <input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>

Neuroinflamação	IL1RN	rs419598	CC	TT	<input checked="" type="checkbox"/> <input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Neuroinflamação	IL-6	rs1800795	GG	GG	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Neuroinflamação	IL-10	rs1800896	GG	TC	<input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Neuroinflamação	TNFA	rs1800629	GG	GG	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Neuroinflamação	CD33	rs3865444	TT	CA	<input checked="" type="checkbox"/> <input checked="" type="checkbox"/> <input checked="" type="checkbox"/>
Neuroinflamação	MS4A	rs744373	TT	AA	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Neuroinflamação	TREM2	rs143332484	CC	CC	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Neuroinflamação	CRP	rs1205	CC	CT	<input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>

GLOSSÁRIO

- **Ácidos graxos:** moléculas constituídas por lipídios que se formam a partir de uma cadeia linear de hidrogênio e carbono.
- **Adenil ciclase:** enzima intracelular que catalisa a conversão de adenosina trifosfato (ATP) em adenosina monofosfato cíclico (AMPc), desempenhando um papel essencial na ativação de receptores de membrana.
- **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 em sua sequência.
- **Amida:** composto orgânico que resulta da substituição de um átomo de hidrogênio do amoníaco ou das aminas por um acilo.
- **Aminoácido:** unidade base que atua como estrutura fundamental das proteínas.
- **Astrócito:** célula de aspecto estrelado, que pertence à neuroglia do sistema nervoso central.
- **Célula:** unidade estrutural e funcional básica da vida.
- **Espaço sináptico:** espaço entre o extremo de um neurônio e outra célula.
- **Fosforilação:** fase da transformação da glicose em glicogênio.
- **Gene:** segmento de DNA que representa a unidade de informação hereditária.
- **Heterozigoto:** quando os dois alelos de um mesmo gene são diferentes.
- **Homozigoto:** quando os dois alelos de um mesmo gene são iguais.
- **Microglia:** células do sistema nervoso central que funcionam como elementos do sistema imunológico, protegendo o organismo de agressões externas e internas.
- **Neuromodulador:** tipo de neurotransmissor nervoso implicado na modulação do funcionamento das distintas estruturas cerebrais.
- **Neurotransmissor:** substância química que se encontra no cérebro e no sistema nervoso central, desempenhando um papel fundamental na comunicação entre as células nervosas ou neurônios.
- **Peptídeo:** molécula que contém dois ou mais aminoácidos.
- **Proteína G:** família de proteínas caracterizadas pela fixação de GTP (Guanosina trifosfato) e sua posterior hidrólise a GDP (Guanosina difosfato) durante seu ciclo funcional.

TECNOLOGIA

A tecnologia de **microarray de DNA** ou chip de DNA, consiste numa superfície sólida com reações microscópicas (microreações), em que as sondas moleculares se ligam para detetar a presença de moléculas de DNA alvo. A hibridação da sonda e DNAV 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 DNA específicos presentes numa amostra de DNA. Por outro lado, a especificidade em termos de reconhecimento da sequência de DNA 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 DNA também evoluiu para uma técnica de sequenciação de DNA para genotipar várias centenas de milhares de variantes de nucleótidos individuais (VNIs/SNVs) em genes-alvo localizados por todo o genoma (Microarray de DNA 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.



Genetics for people



Contato:

Parque Científico
Universidade de Valência

C/ Agustín Escardino Benlloch, 9
Paterna, Valência

(+34)96 321 77 58
info@overgenes.com

www.overgenes.com