



Genetics for people

»» Teste Genético Sarcopenia

My Prevention

SARCOPENIA

SARCOPENIA

1- Informações sobre a sarcopénia

A **sarcopénia** é uma doença músculo-esquelética generalizada e progressiva que leva à **perda acelerada de massa e função muscular**. Está fortemente associada a incapacidade funcional, quedas, fragilidade (aumento do risco de fracturas ósseas) e mortalidade. Ocorre normalmente como um processo relacionado com a idade e é influenciado por factores genéticos e de estilo de vida que ocorrem ao longo da vida. Também pode ocorrer em pessoas de meia-idade em associação com uma variedade de condições.

2- Resultado genético

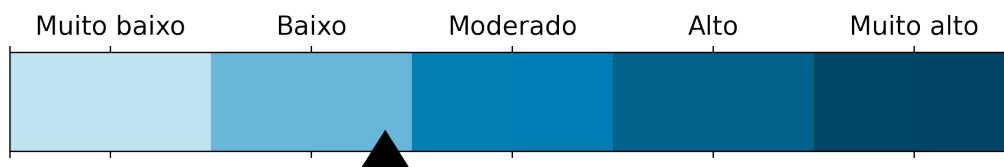
Esta secção mostra a distribuição do seu perfil genético analisado para o teste **MySarcopenia**. Regra geral, as variantes que não influenciam a doença ou que causam efeitos indesejáveis são classificadas como benignas e malignas, respetivamente. Quanto aos heterozigotos, é de notar que o seu efeito é mais complexo de determinar, uma vez que dependendo do tipo de herança do alelo mutado, o efeito pode ser diferente, o efeito pode ser diferente..

No caso da hereditariedade dominante, em que um único alelo mutado pode ser suficiente para manifestar a doença, o efeito do alelo mutado no heterozigoto pode ser evidente. Por outro lado, no caso da hereditariedade recessiva, em que são necessárias duas cópias do alelo mutado para manifestar a doença, o efeito do alelo mutado no heterozigoto pode ser menos evidente, mas pode ainda assim ter um impacto na saúde do indivíduo.

É importante notar que os resultados desta análise genética são uma ferramenta para ajudar na prevenção e gestão da sarcopenia, mas devem ser sempre interpretados em conjunto com outros factores de risco e sob a supervisão de um profissional de saúde.

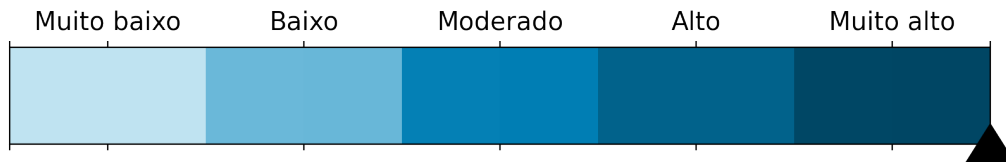
3- A sua predisposição genética

Abaixo, indicamos a sua predisposição genética para desenvolver sarcopénia:



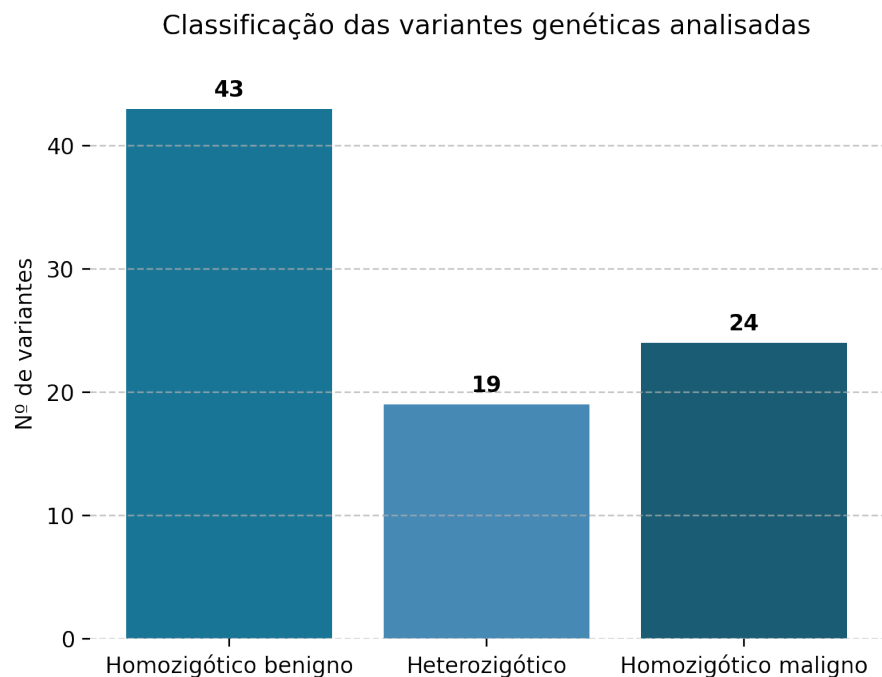
4- A sua predisposição global para desenvolver sarcopénia tendo em conta o fator multiescalar

Abaixo, indicamos sua predisposição geral para desenvolver sarcopenia com base em sua predisposição genética e índice de massa corporal, levando em conta seu nível de atividade física:



5- Os seus marcadores implicados no risco de desenvolver sarcopénia

Em seguida, é apresentado o impacto do seu perfil genético na sua predisposição para desenvolver a doença.



6- A sua conclusão

Você apresenta uma **predisposição genética alta** para desenvolver sarcopenia com base nas variantes analisadas e o fator multiescala. Isso não significa que você necessariamente desenvolverá esta condição, mas que você tem um alto risco genético, que pode ser afetado pelo seu estilo de vida. Lembre-se de que, além dos fatores genéticos, há outros fatores que influenciam seu aparecimento. Caso apresente algum dos sintomas associados, descritos no anexo I, é recomendável que entre em contato com seu especialista para solicitar mais informações e realizar outros exames para confirmar o diagnóstico,

bem como obter orientações corretas de tratamento.

A falta de atividade, a idade e uma alimentação inadequada são as causas mais comuns dessa condição. Recomendamos que você mantenha um estilo de vida ativo e uma dieta equilibrada.

A medida mais eficaz e benéfica para a prevenção e tratamento da sarcopenia é o treinamento físico por meio de exercícios de resistência, que produz melhorias na massa, força e resistência muscular. São recomendados exercícios com bandas elásticas de resistência, pesos ou com o peso do próprio corpo. Você pode encontrar na tabela a seguir um programa de exercícios que combina resistência e força, baseado na publicação *Sarcopenia, frailty and their prevention by exercise* de Nascimento et al. (2019):

Modo de exercício	Duração	Volume	Intensidade	Frequência
Força	Variável (10-60 min) 3 meses (intervalo de 2 a 12 meses)	8 a 10 exercícios envolvendo os principais grupos musculares Progressivo (1-3 séries, 6-12 repetições)	Progressivo (até 80% de 1RM)	2-3 vezes/semana (intervalo 1-6)
Resistência	20-60 min 3 meses (intervalo de 2 a 12 meses)	Progressivo	Progressivo (moderado a alto, de 6 a 8 pontos em uma escala de RPE)	3 a 5 dias/semana
MULTICOMPONENTE: Força (F) + Resistência : (R) + Treinamento equilibrado (e) + Flexibilidade (f)	45-60 min 20 min F + 10 min R + 20 min E + 10 min f Em estado frágil: 10 min F + 20 min R + 8 min E + 7 min f 3 meses (intervalo de 1 a 18 meses)	Progressivo	Progressivo (moderado a alto, de 6 a 8 pontos em uma escala de RPE)	2-3 vezes/semana (intervalo 1-7)

RM: Repetição Máxima

RPE: Índice de Esforço Percebido

É importante ter em mente que estas recomendações baseadas em exercícios são gerais e podem não ser adequadas para pessoas com determinadas condições médicas ou necessidades especiais. O mais adequado é que um profissional faça um plano de exercícios ajustado às possibilidades de cada pessoa, fazendo uma avaliação de cada caso individual.

Por outro lado, é recomendável ter uma dieta saudável e com uma adequada ingestão de proteínas, que, em algumas ocasiões, pode ser alcançada por meio de suplementos. A distribuição ideal de proteínas é de 25-30 g em cada uma das 3 refeições diárias (totalizando aproximadamente 75 g/dia). Além disso, deve-se avaliar a necessidade de suplementação de vitamina D em caso de hipovitaminose, devido à implicação dessa vitamina no desenvolvimento da sarcopenia. O consumo regular de café está associado a um menor risco

de sarcopenia. Além disso, a cafeína estimula a vigilância e a atenção e aumenta o tempo de reação. Portanto, recomendamos que você consuma café regularmente para reduzir o risco de quedas. Entretanto, o consumo de café é contraindicado em pessoas com metabolismo lento da cafeína, pois pode levar a problemas cardiovasculares. Portanto, é aconselhável tomar uma decisão sobre esse assunto em consulta com seu médico regular.

A nível farmacológico atualmente, não há nenhum tratamento específico aprovado para tratar a sarcopenia.

No anexo I, você encontrará mais informações sobre os principais sintomas e links para páginas de interesse.

Nascimento, C. M., Ingles, M., Salvador-Pascual, A., Cominetti, M. R., Gomez-Cabrera, M. C., & Viña, J. (2019). Sarcopenia, frailty and their prevention by exercise. *Free Radical Biology and Medicine*, 132(August 2018), 42–49. <https://doi.org/10.1016/j.freeradbiomed.2018.08.035>

ANEXO 1: INFORMAÇÕES SOBRE A SARCOPÉNIA

1- Sintomas frequentes

Os sintomas associados à sarcopénia são muito diversos. No entanto, a maioria deles está relacionada com a perda de massa muscular e fraqueza. Os sintomas mais comuns são os seguintes:

SINTOMATOLOGIA		
Fraqueza muscular	Dificuldade em realizar atividades diárias (caminhar, subir escadas, etc.)	Fadiga Perda de resistência
Falta de equilíbrio	Diminuição do tamanho dos músculos	Perda de elasticidade dos tecidos

2- Links de interesse

- National Institute of Health: nih.gov
- Federação Espanhola de Reumatologia: inforeuma.com
 - Dossier Informativo sobre a Sarcopénia: inforeuma.com
- Sociedade Espanhola de Reumatologia: ser.es
- Healthline Media (Sintomas, causas, tratamento e prevenção): healthline.com
- Healthline Media (Como combater a sarcopénia?): healthline.com

TECNOLOGIA

A tecnologia de microarranjos de ADN consiste numa superfície sólida com reacções microscópicas (microrreacções) ou pastilhas de ADN nas quais são fixadas sondas moleculares para detetar a presença de moléculas de ADN alvo. A hibridação sonda-alvo é geralmente detectada e quantificada medindo a intensidade de uma fluorescência específica fornecida pela sonda molecular nas amostras. Este tipo de tecnologia permite a detecção de milhares de fragmentos específicos de ADN 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 um único nucleótido (resolução de uma única base) pode ser detectada utilizando sondas de oligonucleótidos curtas (20-25 nucleótidos). Consequentemente, a tecnologia de microarray de ADN também evoluiu para ser aplicada como uma técnica de sequenciação de ADN para genotipar várias centenas de milhares de variantes de nucleótido único (SNV) em genes alvo localizados em todo o genoma (whole genome DNA Microarray).

Bead Chip Infinium Global Screening Array Orion (GSA Orion) é uma linha de chips de DNA desenvolvida pela Illumina para sua plataforma iScan DNA Microarray, amplamente utilizada em estudos genéticos populacionais e medicina de precisão, fornecendo conteúdo otimizado com resultados de genotipagem de alta qualidade, 100% confiáveis e reprodutíveis. A construção do Chip GSA foi realizada em colaboração com um consórcio de especialistas e a seleção de SNVs, utilizando informação de bases de dados científicas de renome como gnomAD, NHGRI-EBI-GWAS Catalog, ClinVar, MHC-HLA-KIR e PharmGKB. O GSA permite a análise de aproximadamente 700.000 SNVs que abrangem variantes de interesse (hot spots) em todo o genoma, com impacto numa vasta gama de características genéticas com implicações fisiológicas e fisiopatológicas. Além disso, permite a personalização pelos utilizadores para incorporar 50.000-100.000 variantes de interesse.

RISCOS E LIMITAÇÕES

Os resultados apresentados neste relatório estão limitados aos conhecimentos científicos disponíveis na altura em que o teste foi desenvolvido. Este teste detecta apenas as variantes genéticas especificadas, não detectando outras variantes minoritárias, mesmo que estejam relacionadas com as patologias. As recomendações descritas ao longo deste relatório de resultados servem apenas de orientação, a Overgenes não é responsável por qualquer possível má interpretação dos resultados fornecidos.

O algoritmo multiescala usa o parâmetro IMC, no caso de atletas em que predomina a massa muscular ou no caso de menores de idade, em que o IMC é ajustado com base em percentis, considere-o como uma aproximação baseada na predisposição genética. Em caso de dúvida, consulte seu médico.

MySarcopenia não é um relatório médico. Estes resultados NÃO devem ser interpretados como uma ferramenta de diagnóstico, nem indicam se uma pessoa sofre de sarcopénia, apenas informam sobre a predisposição genética de cada indivíduo para a desenvolver.

GLOSARIO

- **DNA:** abreviação 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.
- **Célula:** unidade estrutural e funcional básica da vida.
- **Fenótipo:** conjunto de características observáveis de um organismo.
- **Gene:** segmento de DNA que representa a unidade de informação hereditária.
- **Genótipo:** combinação das variantes de um gene em um indivíduo.
- **Haplótipo:** conjunto de variações do DNA, ou polimorfismos, que tendem a ser herdadas juntas.
- **Heterozigoto:** quando os dois alelos de um mesmo gene são distintos.
- **Homozigoto:** quando os dois alelos de um mesmo gene são iguais.
- **Metabolismo:** conjunto de processos químicos que ocorrem dentro de uma célula ou organismo que servem para produzir energia ou utilizá-la como combustível.
- **Mutação:** variação na sequência de nucleotídeos dos genes que afeta menos de 1% da população.
- **Polimorfismo:** variação na sequência de nucleotídeos dos genes que afeta $\geq 1\%$ da população.
- **Predisposição genética:** também chamada de susceptibilidade genética. É o aumento da probabilidade de desenvolver uma determinada condição ou patologia pela presença de uma ou mais variações genéticas.
- **SNP:** polimorfismo genético de um único nucleotídeo.

