



Genetics for people

»» Teste Genético Intolerâncias alimentares

Myi4

1 O SEU PERFIL GENÉTICO



Glúten

Risco moderado



Lactose

Risco elevado



Fructose

Risco baixo



Histamina

Risco moderado





1.1 GLÚTEN

Intolerância ao Glúten - Doença Celíaca

Risco moderado



1- Informação sobre a doença celíaca

A intolerância permanente ao glúten é uma doença autoimune crónica conhecida como **Doença Celíaca (DC)** que ocorre em pessoas geneticamente predispostas a antígenos leucocitários humanos (HLA) de haplótipos de risco.

2- O seu resultado

Os haplótipos HLA-DQ2 e HLA-DQ8 são os marcadores genéticos que indicam a predisposição genética que aumenta a probabilidade de sofrer de DC. O alelo HLA-DQ2 está presente em 90-95% dos doentes celíacos, enquanto os restantes 5-10% têm o alelo HLA-DQ8. Os haplótipos de risco são indicados na tabela 'Classificação de risco'.

A prevalência estimada em pessoas de origem europeia é de 1%, sendo mais frequente nas mulheres com um rácio de 2:1.

Marcadores	O seu haplótipo
HLA-DQ2	DQ8/DQ8
HLA-DQ8	

3- Conclusão do seu teste

Apresenta uma das combinações genéticas de Risco Moderado associadas à **Doença Celíaca**. Embora este facto não signifique que vai necessariamente sofrer ou desenvolver a doença, significa que tem uma **Predisposição Genética Moderada** para ser celíaco. No **anexo I**, encontrará informações sobre os principais sintomas da doença e uma lista de alimentos que podem ser prejudiciais. Se reconhecer alguns dos sintomas listados, recomendamos a consulta por um médico especialista para mais informações e realização de outros testes para confirmar o diagnóstico. Note-se que existem outras doenças gastrointestinais relacionadas com o desconforto causado pelo glúten e que não são identificadas pela análise genética. Se tiver um diagnóstico positivo para a Doença Celíaca, recomendamos que consulte um nutricionista para o ajudar a ajustar a sua dieta em conformidade.

Classificação de risco:

Haplótipo	Grau de risco
DQ2.5 / DQ2.5 DQ2.2 / DQ2.5 DQ2.2 / DQ7 DQ2.5 / DQ8 DQ2.2 / DQ8	Alto
DQ8 / DQ8 DQ2.5 / DQ7 DQ2.5 / DQ- DQ8 / DQ7 DQ8 / DQ- DQ2half	Moderado
DQ2.2 / DQ2.2 DQ2.2 / DQ- DQ- / DQ7 DQ7 / DQ7 DQ- / DQ-	Baixo



1.2 LACTOSE

Intolerância à Lactose Primária - Hipolactasia adquirida

Risco elevado



1- Informação sobre Hipolactasia Adquirida

A intolerância primária à lactose, também conhecida como **Hipolactasia Adquirida**, é determinada geneticamente e é uma situação normal e predominante nos seres humanos (70% da população mundial). Especificamente, 40% da população de origem europeia é intolerante à lactose; esta percentagem sobe para mais de 70% no caso das populações asiáticas, árabes, africanas e afro-americanas.

A **LACTASE** é a enzima responsável pela hidrólise da lactose (açúcar do leite) e pela promoção da sua absorção e digestão. Esta enzima perde a sua atividade naturalmente e torna-se não funcional com a idade. É por isso que a Hipolactasia Adquirida, também conhecida como **LACTASE NÃO PERSISTENTE**, é uma condição ancestral comum a todos os mamíferos, caracterizada por uma **deficiência da enzima intestinal LACTASE** (hipolactasia).

No entanto, há uma pequena percentagem da população mundial que apresenta uma **LACTASE PERSISTENTE** ou que possui uma enzima LACTASE funcional que lhe permite digerir a lactose normalmente e beneficiar do seu consumo.

2- O seu resultado

Atualmente, a nível genético, são conhecidos cinco polimorfismos de nucleótido único (SNPs) associados ao fenótipo da LACTASE PERSISTENTE. Dois deles são mais comuns em populações de origem caucasiana (rs4988235 e rs182549) e os outros três em populações de origem africana (rs145946881, rs41380347 e rs41525747). Todos são encontrados na sequência do gene **MCM6**, um gene que regula a expressão da LACTASE.

O teste abrange a análise da presença ou ausência destes cinco SNPs protetores contra a intolerância à lactose.

Polimorfismo	O seu genótipo
rs4988235-A	GG
rs182549-T	CC
rs145946881-G	CC
rs41380347-C	AA
rs41525747-C	GG

3- Conclusão do seu teste

Não apresenta qualquer dos genótipos protetores do gene *MCM6*, o gene que regula a expressão da enzima **LACTASE**. Portanto, possui uma **Alta Predisposição Genética** para desenvolver intolerância permanente à lactose. Este resultado indica que o seu fenótipo é **LACTASE NÃO PERSISTENTE**, pelo que os níveis de enzima LACTASE e a sua capacidade de digerir a lactose podem ser reduzidos.

Se sofrer de desconforto intestinal e consumir alimentos com lactose na sua dieta normal, é provável que seja intolerante à lactose. No **Anexo II**, encontrará informações sobre os principais sintomas da intolerância à lactose e uma lista de alimentos que podem ser prejudiciais se sofrer desta patologia. Se reconhecer alguns dos sintomas listados, recomendamos a consulta por um médico especialista para mais informações e realização de outros testes para confirmar o diagnóstico.



1.3 FRUCTOSE

Intolerância Hereditária à Frutose - Fructosemia

Risco baixo



1- Informação sobre a Fructosemia

A intolerância hereditária à frutose (IHF) ou fructosemia é uma doença hereditária congênita causada pela alteração do gene aldolase B (**ALDOB**), que leva à incapacidade de metabolizar alimentos que contenham frutose, sacarose e/ou sorbitol.

Como é uma doença genética, mesmo que não tenha a doença, pode ser portador das variantes de risco genético e estas podem ser expressas na sua descendência.

A IHF não se deve à má absorção de frutose no intestino delgado, mas sim a uma desordem metabólica que, se não for diagnosticada, pode ter consequências graves.

2- O seu resultado

O gene **ALDOB** pode apresentar diferentes mutações responsáveis pela doença, mas sete delas são a causa de mais de 90% dos casos de IHF. O teste cobre a análise destas mutações. Um indivíduo deve ser portador de duas cópias da mesma mutação (homozigótico) ou uma cópia de pelo menos duas mutações (heterozigótico) para apresentar a doença.

Mutações	O seu genótipo
R60X	GG
D4E4	II
A150P	CC
A175D	GG
Y204	AA
N334K	GG
W148R	AA

3- Conclusão do seu teste

Você **não tem o genótipo de risco** para nenhuma das sete principais mutações do gene ALDOB. Uma vez que deve ser homozigótico (2 cópias) para uma mutação, ou heterozigótico (1 cópia) de pelo menos duas mutações, é altamente improvável que desenvolva intolerância à frutose hereditária (IFH).

No entanto, embora a frequência de outras mutações seja muito baixa em comparação com as sete principais, a possibilidade de ter uma mutação minor não pode ser totalmente excluída. Portanto, a sua predisposição genética é classificada como **Baixo Risco**.



1.4 HISTAMINA

Intolerância à Histamina - Histaminose Alimentar

Risco moderado



1- Informações sobre a Intolerância à Histamina

A intolerância à histamina é um transtorno causado pela incapacidade do organismo de degradar a histamina no intestino. Isso leva ao acúmulo de histamina no plasma e sua ligação aos receptores de histamina espalhados por todo o corpo, provocando uma variedade de sintomas.

2- Seu Resultado

A degradação da histamina é realizada principalmente pela enzima diamina oxidase (**DAO**), presente no intestino e codificada pelo gene *AOC1*. Existe uma via complementar na qual a enzima N-metiltransferase (*HNMT*) também realiza essa degradação. Polimorfismos nos genes que codificam essas enzimas podem afetar sua atividade, **reduzindo a capacidade de degradar a histamina**.

Gen	Polimorfismo	Tu genotipo
<i>AOC1</i>	rs10156191	CC
	rs1049742	CC
	rs2268999	AA
	rs1049793	CG
	rs2052129	GG
<i>HNMT</i>	rs1050891	AG
	rs11558538	CT

3- Conclusão do seu Teste

Você **apresenta atividade reduzida da enzima HNMT**. Portanto, você apresenta uma **Predisposição Genética Moderada** para sofrer efeitos adversos devido à histamina.

No **anexo IV**, você encontrará informações sobre os principais sintomas da doença e uma lista de alimentos que podem ser prejudiciais, bem como os medicamentos que podem afetar o metabolismo da histamina. Se você reconhecer alguns dos sintomas, pode ser recomendável procurar um médico especialista para obter mais informações e realizar outros testes para confirmar o diagnóstico. Caso tenha um diagnóstico positivo para intolerância à histamina, recomendamos consultar um nutricionista para ajustar sua dieta de acordo com esta condição.





Enzima	Actividade
DAO	Normal
HNMT	Reducida

2 ANEXO

2.1 DOENÇA CELÍACA


1- Sintomas frequentes

Embora os sintomas sejam muito diversos, a maioria está relacionada com o sistema digestivo. Algumas pessoas são assintomáticas e podem não sentir nenhum desconforto.

 Crianças pequenas	 Crianças	 Adolescentes	 Adultos
<ul style="list-style-type: none"> Vômitos Diarreia crónica Perda de peso Irritabilidade 	<ul style="list-style-type: none"> Inchaço e/ou dor abdominal Fadiga Apatia Atraso no crescimento 	<ul style="list-style-type: none"> Problemas digestivos Perda de apetite Irregularidades menstruais Desenvolvimento tardio 	<ul style="list-style-type: none"> Infertilidade Abortos Anemia Osteoporose Depressão Dermatite herpetiforme Herpes labial

2- Classificação dos alimentos que contêm glúten

ALIMENTOS COM GLÚTEN	ALIMENTOS QUE PODEM CONTER GLÚTEN	ALIMENTOS SEM GLÚTEN*
<ul style="list-style-type: none"> · Trigo, cevada, centeio, triticale, cereais, farinhas e pão kamut® · Produtos processados em que qualquer uma das farinhas mencionadas acima e em qualquer das suas formas entra na sua composição: amidos, amidos modificados, sêmola, proteínas · Massa: noodles, macarrão, tagliatelle, etc. · Bebidas destiladas ou fermentadas feitas a partir de cereais: cerveja, água de cevada · Bolachas, bolos e produtos de pastelaria · Pães, bolos e tartes · Hóstias de comunhão 	<ul style="list-style-type: none"> · Figos secos · Frutos secos assados ou fritos com farinha e sal · Peixe enlatado em molho, com tomate frito · Carne enlatada, almôndegas, hambúrgueres · Charcutaria: picado, mortadela, chouriço, morcela, salsichas, etc. · Queijo derretido, queijo creme, queijos para pizzas · Patés · Molhos, condimentos e corantes alimentares · Especiarias moídas · Café, chocolate e substitutos de cacau, e outras bebidas de máquina · Alguns tipos de gelados · Rebuçados/gomas e doces 	<ul style="list-style-type: none"> · Frutas · Legumes e vegetais de raiz · Arroz, milho, tapioca, bem como os seus derivados · Leguminosas · Frutos secos ao natural · Peixe fresco e marisco, congelados, sem revestimento, e enlatados natural ou em óleo. · Ovos · Todos os tipos de carnes frescas, congeladas e conservadas, e vísceras · Salsichas: carne seca, presunto serrano e fiambre cozido de elevada qualidade · Leite e derivados · Sal, vinagre de vinho, ramos, grãos e especiarias naturais. · Óleos e manteiga. · Grãos de café ou café moído, infusões de laranja, limão e cola, e refrigerantes. · Vinhos e bebidas com gás · Açúcar e mel

*  Símbolo internacional que indica alimentos sem glúten; é atualmente regulado pela Associação das Sociedades Celíacas Europeias - Association of European Coeliac Societies (AOECS).

Alguns medicamentos podem conter glúten como excipiente. Nestes casos, a empresa farmacêutica é obrigada a declará-lo na embalagem.

2.2 HIPOLACTASIA ADQUIRIDA

1- Sintomas frequentes

Sintomas gastrointestinais	Sintomas extraintestinais
Dor abdominal (~100%)	Dor de cabeça (86%)
Distorção abdominal (~100%)	Falta de concentração (82%)
Gorgolejo (~100%)	Dores musculares (71%)
Flatulência (~100%)	Dores nas articulações/rigidez (71%)
Vômitos (78%)	Astenia (perda ou diminuição da força física) (63%)
Naúseas (78%)	Aftas (30%)
Diarreia (70%)	Urinar com frequência (<20%)
Obstipação (30%)	

2- Classificação dos alimentos com lactose

ALIMENTOS COM LACTOSE*	ALIMENTOS QUE PODEM CONTER LACTOSE	ALIMENTOS SEM LACTOSE
<p>Leite de origem animal (incluindo leite materno), leite em pó, leite evaporado, leite condensado, batidos, manteiga, natas, iogurte, queijo fresco, queijo fermentado ou curado, natas simples, cremes de leite, sobremesas lácteas, flans, creme, pudim de arroz, mousse, gelados, molho bechamel, chocolate de leite</p> <p>Ingredientes: Lactose, lactose monohidratada, açúcar do leite, sólidos do leite, soro, leiteiro, gorduras do leite.</p> <p>Aditivos: E966 Lactitol</p>	<p>Cremes, sopas, pão, pastelaria e bolos, frios, carnes frias, carne frita, purés (batatas, vegetais, etc.), pastelaria (donuts, queques, pães, etc.), bolachas, crepes, tostas, pratos pré-cozinhados, cereais enriquecidos, molho de salada, maionese, sorvetes, batidos, massas, substitutos do chocolate, sopas instantâneas, bebidas alcoólicas fermentadas ou destiladas</p> <p>Produtos: Excipientes em medicamentos, complexos vitamínicos, pastas dentífricas</p> <p>Ingredientes: Coalho</p>	<p>Frutas naturais, frutos secos, peixe, marisco, cereais, ovos, mel, compota, batatas, arroz, massa, legumes, leguminosas, carnes brancas e vermelhas, bebidas vegetais (soja, coco, aveia, arroz, etc.), leite vegetal</p> <p>Ingredientes de origem láctea: Proteína do leite, caseína, caseinato, caseinato de cálcio (antes do aditivo H/E4511), caseinato de sódio (antes do aditivo H/E4512), caseinato de potássio (antes do aditivo H/E4513), caseinato de magnésio, proteína hidrolisada, lactalbumina, lactoglobulina</p> <p>Aditivos: E101 Riboflavina ou Lactoflavina, E101A Riboflavina ou Fosfato de lactoflavina, E106 Fosfato de Lactoflavina, E270 Ácido Láctico, E325 Lactato de Sódio, E326 Lactato de Potássio, E327 Lactato de Cálcio, E328 Lactato de amónia, E329 Lactato de magnésio, E585 Lactato ferroso, E415 Goma xantana, E418 Goma Gellan, E472b Ésteres de ácido láctico de mono e diglicéridos de ácidos gordos, E575 Gluconolactona, E480 Dioctilsulfosuccinato de sódio, E481 Estearoil lactilato de sódio, E963 Tagatose</p>

* Todos os produtos que contenham lactose devem indicá-lo claramente no seu rótulo.

2.3 FRUTOSEMIA

1- Sintomas frequentes

Sintomatologia			
Náuseas	Convulsões	Sonolência	Tremores
Vómitos	Atraso no crescimento	Dor abdominal	Hipoglicemia

2- Classificação dos alimentos com frutose, sacarose e/ou sorbitol

ALIMENTOS	NÃO RECOMENDADOS	ALIMENTOS LIMITADOS 2-3 vezes por semana	ALIMENTOS PERMITIDOS
Leite e derivados	Leite condensado, batidos, gelados, fruta, baunilha, iogurtes aromatizados, leite de soja, fórmulas infantis com sacarose, frutose ou mel, queijos cremes com ervas, alho, nozes, cogumelos, fruta	logurte grego sem açúcar, bebida de soja sem açúcar	Leite materno, leite de vaca, leite evaporado sem açúcar, leite em pó, leite fermentado sem adição de açúcar, manteiga, margarina, iogurte simples, queijos, queijo fresco
Carne, peixe e ovos	Carnes processadas, salsichas cruas (salame, morcela), paté de fígado, foie gras, fiambre cozido, delícias do mar		Carne de vaca, frango, borrego, porco, coelho, peru, cavalo, vísceras, peixe e marisco, presunto, bacon, ovo
Frutas	Resto de frutas	Pera Prickly, lima, limão	Abacate, papaia, azeitonas pretas
Vegetais, leguminosas	Cenouras, abóbora, batata-doce, cebola, nabo, milho, beterraba, pastinaga. Ervilhas, milho doce, soja, feijão branco, grão-de-bico	Dos 2 aos 6 anos: porção de 50 g. Dos 6 aos 10 anos: Uma porção de 100 g de batata nova, rabanete preto, pepino, curgete, beringela, espargos, alcachofras, couve, couve-de-Bruxelas, tomate, couve-vermelha, feijão verde, couve-flor, salsa, cebolinho, pimento verde, alho-francês, lentilhas	Até aos 2 anos: porção de 50-100 g/dia de batatas velhas, tapioca, espinafres, cogumelos, rebentos de bambu, couve, alface, aipo, escarola, acelga, brócolos, endívias, tofu
Farinhas e cereais	Farelo, gérmen de trigo, todo o tipo de pão, cereais e bolachas com açúcar, gérmen de trigo ou farelo (variedades de cereais integrais), biscoitos, sobremesas, pastelaria, farinha de soja		Arroz, trigo, centeio, aveia, sêmola (grãos não integrais), milho, trigo, farinhas de arroz, massa, pão branco não adoçado, papas de cereais de bebés sem frutooligosacarídeos ou grãos integrais
Gorduras e óleos	Molhos comerciais		Óleos vegetais, manteiga, margarina, maionese caseira
Bebidas	Chás instantâneos, chocolate de beber, bebidas de leite maltado, sumos de frutas e/ou vegetais, refrigerantes, bebidas para diabéticos com sorbitol ou frutose, água tónica		Chá, café, cacau, infusões de ervas, água mineral, refrigerantes adoçados com sacarina ou aspartame (sem açúcar ou aromatizantes de fruta)
Açúcar	Mel, açúcar branco e mascavado, compotas, chocolates, marmeladas, marmelo, caramelos, xarope		Chocolate sem açúcar com adoçantes permitidos, pastilhas elásticas sem açúcar e doces com adoçantes permitidos
Frutos secos e sementes	Frutos secos		Sementes de sésamo, sementes de abóbora e sementes de girassol (máx. 10 g/dia)
Outros	Sorvete, vinagre de balsâmico, ketchup, aromatizante de baunilha		Leveduras, especiarias e ervas aromáticas, vinagre branco, sal, pimenta

Deve ter-se em conta que, para além da frutose, da sacarose e do sorbitol, outros ingredientes ou excipientes de medicamentos podem conter frutose ou sorbitol.

2.4 HISTAMINA

1- Sintomas Comuns

SINTOMAS GASTROINTESTINAIS	SINTOMAS EXTRAINTestinaIS	
Distensão abdominal	Dor de cabeça e enxaqueca	Hipotensão
Dor abdominal	Tonturas	Hipotonia
Inchaço	Cólicas menstruais	Desmaios
Flatulência	Prurido	Congestão nasal
Diarreia	Dermatite	Espirros
Constipação	Urticária	Coriza
Náuseas	Eritema facial	Rinite
Vômitos	Taquicardia	Dispneia

2- Classificação dos alimentos que contêm histamina

ALIMENTOS COM ALTO TEOR DE HISTAMINA	ALIMENTOS COM HISTAMINA MÉDIA-ALTA	ALIMENTOS CONSIDERADOS SEGUROS
Peixe enlatado ou fermentado, queijos curados e semicurados, queijo ralado, peixes gordurosos, bebidas alcoólicas e fermentadas, cítricos, produtos cárneos fermentados, espinafre, tomate, repolho fermentado, morango.	Mariscos, ovos, derivados fermentados de soja, berinjela, abacate, banana, kiwi, chocolate, frutos secos, leite, lentilhas, cogumelos, grão-de-bico, soja.	Água, café, pão, produtos de padaria, batata, arroz, macarrão, cereais, milho-painço, trigo-sarraceno, milho, alface, chicória, cenoura, alho, cebola, pepino, abóbora, abobrinha, pimentão, rabanete, alcachofra, ruibarbo, aspargos, maçã, pêra, cereja, pêssego, damasco, melancia, mirtilo, especiarias e ervas, óleo vegetal, vinagre, carne e peixe frescos ou imediatamente congelados, ovos cozidos Presunto cozido fresco, geléia e sucos de frutas e vegetais permitidos, mel, manteiga, margarina.

3- Medicamentos que Podem Afetar o Metabolismo da Hista- mina

MEDICAMENTOS					
Acetilcisteína	Amilorida	Cloroquina	Doxiciclina	Marcaína	Prometazina
Ácido acetilsalicílico	Aminofilina	Codeína	Petidina	Metamizol	Propafenona
Ácido ascórbico	Amitriptilina	Colistimetato	Furosemida	Metoclopramida	Quinidina
Ácido clavulánico	Barbitúricos	Cicloserina	Haloperidol	Morfina	Suxametonio
Acriflavina	Cefotiam	Tubocurarina	Hidralazina	Neomicina B	Teofilina
Alcuronio	Cefuroxima	Diazepam	Ibuprofeno	Pancuronio	Tiamina
Agentes de radiocontraste	Ciclofosfamida	Diclofenaco	Inhibidores de la monoaminoxidasa 1	Pentamidina	Tiopental
Alprenolol	Cimetidina	Dobutamina	Isoniazida	Prilocaína	Verapamil
Ambroxol	Clonidina	Dopamina	Lidocaína	Procaína	

2.5 LINKS RELACIONADOS

1- Doença Celíaca

Para saber mais sobre **Doença Celíaca** pode aceder a qualquer um dos seguintes links:

- Federación de Asociaciones de Celíacos de España (FACE): celiacos.org
- "Diagnóstico Precoz de la Enfermedad Celiaca" del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad: mscbs.gob.es
- Estudio sobre la situación de las personas con enfermedad celíaca en España: defensordelpueblo.es

2- Intolerância à Lactose

Para saber mais sobre **Intolerância à Lactose** Primária pode aceder a qualquer um dos seguintes links:

- Asociación de intolerantes a la lactosa España (ADILAC): lactosa.org
- "Puesta al día en común en la Intolerancia a la Lactosa" de la Fundación Española del Aparato Digestivo (FEAD): [Puesta al día en común en la Intolerancia a la Lactosa](#)
- Sociedad Española de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica (SEGHNP): seghnp.org

3- Fructosemia

Para saber mais sobre **Fructosemia** pode aceder a qualquer um dos seguintes links:

- Asociación de Afectados por Intolerancia Hereditaria a la Fructosa (AAIHF): aaihf.com
- "Manual para la alimentación de pacientes con errores innatos del metabolismo" de la Sociedad Española de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica (SEGHNP): [Manual para la alimentación de pacientes con errores innatos del metabolismo](#)
- Sección de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición infantil. Hospital Sant Joan de Déu: metabolicas.sjdhospitalbarcelona.org

4- Intolerância à Histamina

Para mais informações sobre a **Intolerância à Histamina**, pode aceder a qualquer uma das seguintes ligações:

- Histamine Intolerance Awareness: histamineintolerance.org.uk
- Sociedad Internacional del Déficit de DAO: deficitdao.org

5- Outros

Outras ligações interessantes:

- Agencia Española de Seguridad Alimentaria y Nutrición (AESAN): aecosan.msssi.gob.es

2.6 TECNOLOGIA

A tecnologia de **microarray de DNA** é composta por uma superfície sólida com reações microscópicas (microreações), também denominada por chip de DNA, em que sondas moleculares são fixadas para detetar a presença de moléculas alvo de DNA. A reação de hibridação entre a sonda do chip e o DNA alvo é detetada e quantificada medindo a intensidade de uma dada fluorescência nas amostras, fluorescência esta fornecida pela sonda molecular. Este tipo de tecnologia permite a deteção de milhares de fragmentos de DNA específicos presentes numa amostra. Por outro lado, a especificidade da reação em termos de reconhecimento da sequência alvo de DNA é muito elevada, uma vez que a troca de um único nucleótido (resolução de uma única base) pode ser detetada utilizando sondas curtas de oligonucleótidos (20-25 nucleótidos). Por esta razão, a tecnologia de microarray evoluiu como técnica de sequenciação de DNA com o objetivo de genotipar centenas de milhares de variantes de um só nucleótido (SNVs) em genes-alvo localizados ao longo do genoma (Whole Genome DNA Microarray).

A *Bead Chip Infinium Global Screening Array Orion* (GSA Orion) é uma linha de chips de DNA desenvolvida pela marca Illumina para a sua plataforma de DNA iScan Microarray, amplamente utilizada em estudos genéticos populacionais e medicina de precisão, que fornece conteúdo otimizado com resultados de genotipagem de alta qualidade, 100% fiáveis e reproduzíveis. A construção do Chip GSA foi realizada em colaboração com um consórcio de especialistas e com uma seleção de SNVs, a partir de bases de dados científicas reputadas como gnomAD, Catálogo NHGRI-EBI-GWAS, ClinVar, MHC-HLA-KIR e PharmGKB. Os chips GSA permitem a análise de cerca de 700.000 SNVs cobrindo variantes de interesse (hot spots) por todo o genoma, com impacto numa ampla gama de características genéticas com implicações fisiológicas e fisiopatológicas. Além disso, permite que a personalização por parte dos utilizadores incorpore Ad Hoc 50.000-100.000 variantes de interesse.

2.7 RISCOS E LIMITAÇÕES

Os resultados apresentados neste relatório limitam-se aos conhecimentos científicos disponíveis até à data deste teste. A Overgenes garante a precisão do conhecimento científico, apresentando a mais elevada associação com as intolerâncias analisadas no relatório. O teste apenas deteta as variantes genéticas especificadas.

Na intolerância à lactose primária, o polimorfismo A-22018 tem sido descrito como protetor na população europeia quando associado ao haplótipo T-13910/A-22018, mas tem sido descrito como protetor independentemente do T-13910 noutras populações. O polimorfismo A-22018 possui evidência científica, mas não tão extensa como os restantes polimorfismos da análise. O teste não analisa a alactasia congénita ou a hipolactasia secundária ou transitória.

No caso da IHF, o teste rastreia as sete mutações mais frequentemente descritas como a causa da IHF (90%). Como é um teste de rastreio, a presença de outras mutações raras no gene ALDOB não pode ser excluída e, portanto, se ainda existirem suspeitas clínicas de IHF, é recomendada uma análise alargada do gene. Se duas mutações forem detetadas no gene ALDOB, o teste não permite diferenciar entre configurações cis e trans, ou seja, não diferencia se ambas as mutações estão localizadas na mesma cópia do gene ou se cada mutação é encontrada numa das cópias. Para se conseguir esta distinção, é necessário analisar uma amostra dos pais.

2.8 GLOSSÁRIO

- **ADN:** Abreviatura de ácido desoxirribonucleico. Uma molécula presente em todas as nossas células e que contém a informação genética necessária para o desenvolvimento e bom funcionamento dos organismos vivos.
- **Alelo:** Cada uma das formas alternativas de um gene, que pode apresentar diferenças na sua sequência.
- **Célula:** Unidade estrutural e funcional básica da vida.
- **Fenótipo:** Conjunto de caracteres visíveis de um organismo.
- **Gene:** Um segmento de ADN que representa a unidade de informação hereditária.
- **Genótipo:** Combinação das variantes de um gene num indivíduo.
- **Haplótipo:** Um conjunto de variações de ADN, ou polimorfismos, que tendem a ser herdados em conjunto.
- **Heterozigótico:** Quando os dois alelos do mesmo gene são diferentes.
- **Homozigóticos:** Quando os dois alelos do mesmo gene são idênticos.
- **Mutação:** Variação na sequência de nucleótidos de genes que afeta 1% da população.
- **Polimorfismo:** Variação na sequência de nucleótidos de genes que afeta $\geq 1\%$ da população.
- **Predisposição genética:** Também chamada de suscetibilidade genética. É o aumento da probabilidade de desenvolver uma determinada condição ou patologia devido à presença de uma ou mais variantes genéticas.
- **SNP:** Polimorfismo genético de apenas um nucleótido.



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