

*LAUDO DO EXAME*

# BioDiet

**Paciente**

*NOME DO PACIENTE*

**Solicitante**

*DR. NOME DO SOLICITANTE*



**biogenetika**

CENTRO DE MEDICINA  
INDIVIDUALIZADA

## **Biogenetika.**

Você lá na frente.

O Biogenetika acredita que a individualidade é o caminho para uma vida saudável, equilibrada e plena.

O objetivo do BIODiet é trazer as mais importantes informações sobre a sua genética e a resposta aos diversos parâmetros envolvidos na alimentação.

Com estas informações você poderá seguir um plano de dieta único e específico para as suas necessidades individuais.

Este é o primeiro passo para um novo modo de vida, onde o autoconhecimento é o caminho que nos leva aos objetivos a serem conquistados.

Nós gostaríamos de inspirá-lo com este relatório a assumir o controle da sua saúde e bem-estar.

Com gratidão,

Lia Kubelka de Carlos Back, PhD.

Responsável técnica



# BIODIET

*AS TENDÊNCIAS DE CADA ORGANISMO PARA AS VARIÁVEIS DE UMA DIETA.*

O corpo humano nos traz muitas respostas, e saber utilizá-las é essencial para promover o bem-estar e prevenir o surgimento de intolerâncias e patologias.

Este exame é uma análise do Perfil Genético para identificar como cada organismo metaboliza determinados alimentos e substâncias, e aponta as tendências genéticas para a obesidade e para o desenvolvimento de intolerâncias alimentares.

Nele será apresentado um conjunto de informações fundamentais para que se tenha respostas mais rápidas e melhores em dietas e tratamentos.



## **ESCLARECIMENTOS**

As recomendações encontradas no relatório BIODiet são baseadas exclusivamente na análise dos marcadores genéticos indicados. Este relatório não considera nenhuma condição de saúde pré-existente e nenhum tipo de medicamento utilizado.

A Genômica avança de maneira significativa nos últimos anos e continua sendo uma área científica extremamente dinâmica, onde novas informações poderão ser obtidas em relação aos marcadores analisados, o que no futuro pode enriquecer ainda mais o conteúdo da informação gerada.

Também é importante esclarecer que podem existir outros marcadores associados às características analisadas, o que não exclui o efeito positivo das informações geradas nesta análise. Todas as características analisadas neste relatório são de origem multifatorial, ou seja, mais de um gene e fatores ambientais influenciando no fenótipo individual.

Este relatório tem como objetivo ser uma ferramenta para a elaboração de uma dieta individualizada de acordo com a sua informação genética única, mas de maneira alguma substitui nenhum tratamento, recomendação médica ou nutricional.

Paciente: **Nome do Paciente**  
Protocolo: **BK00000000**  
Data de Nascimento: **dd/mm/aaaa**  
Data de Coleta: **dd/mm/aaaa**  
Origem da Coleta: **Coleta externa**

Material Coletado: **MB Oragene OCR-100**  
Situação da Amostra: **Aceita sem restrição**  
Emissão do Laudo: **dd/mm/aaaa**  
Método de análise: **PCR em Tempo Real**

**BIO**Diet

## **COMPOSIÇÃO DA DIETA**

O reconhecimento da importância da influência da genética no desenvolvimento da obesidade tem permitido cada vez mais o entendimento das vias e redes que controlam a composição corporal e contribui para melhora nos tratamentos e estratégias preventivas.

A sua composição da dieta foi sugerida após análise de variantes genéticas associadas (SNPs) e a resposta metabólica aos diferentes macronutrientes (proteínas, gorduras e carboidratos) em relação à perda de peso, aumento do índice de massa corporal e controle metabólico.





# DIETA COM RESTRIÇÃO DE GORDURAS

BIO Diet

RESTRIÇÃO DE GORDURAS

60% Carboidratos

20% Gorduras

20% Proteínas

## MARCADORES ANALISADOS:

GENE/LOCUS	MARCADOR	ALELO VARIANTE	SEU GENÓTIPO	EVIDÊNCIA CIENTÍFICA
FTO	rsXXXX	X	XX	+++
MC4R	rsXXXX	X	XX	++
PPARG	rsXXXX	X	XX	+++
PPARGC1A	rsXXXX	X	XX	++

## DESCRIÇÃO

O genótipo identificado apresenta um benefício metabólico maior ao seguir uma **dieta com restrição de gorduras**.

Indivíduos com este genótipo submetidos a uma dieta com baixo teor de gordura, diminuíram de maneira significativa o risco de desenvolvimento de obesidade e sobrepeso. Dentro do percentual de gorduras ingerido é recomendado que se evite o consumo de gordura saturada, pois pode contribuir para o aumento do IMC.

Também é indicado para este genótipo o consumo de uma dieta rica em fibras. Um estudo demonstrou um benefício maior para perda de peso e gordura corporal em indivíduos com este genótipo que se submeteram a uma dieta com alto teor de fibras (aproximadamente 28g diárias).

*\*Nota: A sugestão de dieta é baseada nos marcadores pesquisados nesta análise. Podem existir outros marcadores que influenciam na resposta aos macronutrientes e que não estão presentes nesta análise.*





# RESPOSTA METABÓLICA AOS LIPÍDEOS

BIO Diet

GORDURAS MONOINSATURADAS

MAIOR BENEFÍCIO METABÓLICO

MENOR BENEFÍCIO METABÓLICO

MARCADORES ANALISADOS:

GENE/LOCUS	MARCADOR	ALELO VARIANTE	SEU GENÓTIPO	EVIDÊNCIA CIENTÍFICA
PPARG	rsXXXX	X	XX	+++

## DESCRIÇÃO

O seu genótipo indica um **menor benefício metabólico** em relação às gorduras monoinsaturadas. Indivíduos com o seu genótipo não apresentaram menor IMC quando este grupo de gorduras foi priorizado na composição da dieta, em relação ao marcador analisado.

As gorduras monoinsaturadas estão presentes em alguns óleos de origem vegetal como o óleo de oliva e em alguns frutos como o abacate. Estudos demonstram os benefícios das gorduras monoinsaturadas para saúde e perda de peso. Mas esse benefício parece não ser o mesmo para todos. Apesar de ser um grupo de macronutrientes saudáveis, nem todos os genótipos se beneficiam em relação à perda de peso e índice de massa corporal.

\* Para a análise destes resultados deve ser sempre considerado que outros fatores genéticos e ambientais também podem estar envolvidos na condição pesquisada.





# RESPOSTA METABÓLICA AOS LIPÍDEOS

BIO Diet

GORDURAS POLINSATURADAS

MAIOR BENEFÍCIO METABÓLICO

MENOR BENEFÍCIO METABÓLICO

## MARCADORES ANALISADOS:

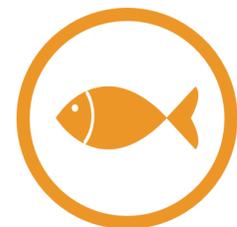
GENE/LOCUS	MARCADOR	ALELO VARIANTE	SEU GENÓTIPO	EVIDÊNCIA CIENTÍFICA
PPARG	rsXXXX	X	XX	+++

## DESCRIÇÃO

O genótipo identificado indica um **maior benefício metabólico** em relação ao consumo de gorduras polinsaturadas. Indivíduos com o seu genótipo apresentaram menor IMC e uma perda de peso mais efetiva quando esse grupo de gorduras foi priorizado na composição da dieta, em relação ao marcador analisado.

As gorduras polinsaturadas são consideradas gorduras saudáveis e na presença deste genótipo favorecem o controle metabólico. Elas estão presentes em alimentos como peixes de águas frias, óleo de prímula e nas nozes e castanhas.

\* Para a análise destes resultados deve ser sempre considerado que outros fatores genéticos e ambientais também podem estar envolvidos na condição pesquisada.



# NÍVEIS DE ÔMEGA 3 E 6

BIO Diet

NORMAL

DIMINUÍDO

## MARCADORES ANALISADOS:

GENE/LOCUS	MARCADOR	ALELO VARIANTE	SEU GENÓTIPO	EVIDÊNCIA CIENTÍFICA
FADS1	rsXXXX	X	XX	+++

## DESCRIÇÃO

O seu genótipo está relacionado com **níveis plasmáticos e absorção normais** dos ácidos graxos polinsaturados ômega 3 e 6, em relação ao marcador analisado.

As gorduras polinsaturadas possuem um grande impacto para a saúde humana. Estudos demonstram sua associação com processos cognitivos, desenvolvimento motor, desordens neurológicas e neurodegenerativas, doenças cardiovasculares, processo inflamatório entre outros fatores. Os níveis equilibrados desses ácidos graxos são muito importantes para a prevenção de diversas condições clínicas. A proporção adequada de ômega 3 e 6 é de 1:1 para uma dieta equilibrada, no entanto a dieta ocidental acaba priorizando alimentos ricos em ômega 6 e poucos ricos em ômega 3.

\* Para a análise destes resultados deve ser sempre considerado que outros fatores genéticos e ambientais também podem estar envolvidos na condição pesquisada.





# NÍVEIS DE SACIEDADE

BIO Diet



## MARCADORES ANALISADOS:

GENE/LOCUS	MARCADOR	ALELO VARIANTE	SEU GENÓTIPO	EVIDÊNCIA CIENTÍFICA
FTO	rsXXXX	X	XX	+++

## DESCRIÇÃO

O seu genótipo está associado à **níveis normais de saciedade durante as refeições**, em relação ao marcador analisado.

Os mecanismos envolvidos no processo de saciedade são influenciados pelo ambiente e estilo de vida, mas também apresentam um forte componente genético. Estudos demonstram que o gene *FTO* está envolvido nos processos relacionados à saciedade. O *FTO* parece regular os níveis de expressão da grelina, hormônio envolvido no processo de saciedade. Um genótipo variante do *FTO* pode alterar a resposta cerebral em relação aos níveis circulantes de grelina, o que pode influenciar na ativação da fome.

\* Para a análise destes resultados deve ser sempre considerado que outros fatores genéticos e ambientais também podem estar envolvidos na condição pesquisada.



# RISCO PARA DESENVOLVIMENTO DE OBESIDADE E SOBREPESO



## MARCADORES ANALISADOS:

GENE/LOCUS	MARCADOR	ALELO VARIANTE	SEU GENÓTIPO	EVIDÊNCIA CIENTÍFICA
FTO	rsXXXX	X	XX	+++
MC4R	rsXXXX	X	XX	+++

## DESCRIÇÃO

O seu genótipo está associado a um **risco normal para desenvolvimento de obesidade e sobrepeso**, em relação aos marcadores analisados.

Os fatores genéticos investigados estão relacionados com diversos processos biológicos que participam desde a regulação do apetite até parâmetros relacionados ao metabolismo de lipídeos. O conhecimento do perfil genético para obesidade e sobrepeso permite recomendações nutricionais e dietéticas desenvolvidas de maneira individualizada.

\* Para a análise destes resultados deve ser sempre considerado que outros fatores genéticos e ambientais também podem estar envolvidos na condição pesquisada.





# METABOLIZAÇÃO DA CAFEÍNA

BIO Diet



RÁPIDA

LENTA

## MARCADORES ANALISADOS:

GENE/LOCUS	MARCADOR	ALELO VARIANTE	SEU GENÓTIPO	EVIDÊNCIA CIENTÍFICA
CYP1A2	rsXXXX	X	XX	+++

## DESCRIÇÃO

O seu genótipo está associado a uma **metabolização rápida** da cafeína.

Aproximadamente 95% da metabolização da cafeína é realizada pelo gene *CYP1A2*. Indivíduos que apresentam a metabolização rápida possuem uma facilidade maior para metabolizar e eliminar a cafeína do organismo, o que faz com que os efeitos adversos sejam minimizados.

\* Para a análise destes resultados deve ser sempre considerado que outros fatores genéticos e ambientais também podem estar envolvidos na condição pesquisada.





# INTOLERÂNCIA À LACTOSE

BIO Diet



## MARCADORES ANALISADOS:

GENE/LOCUS	MARCADOR	ALELO VARIANTE	SEU GENÓTIPO	EVIDÊNCIA CIENTÍFICA
MCM6	rsXXXX	X	XX	+++

## DESCRIÇÃO

O seu genótipo está associado à persistência da enzima lactase, o que em condições normais de saúde está associado à uma **tolerância em relação a ingestão de lactose**.

A intolerância à lactose, ou não persistência da enzima lactase, é a incapacidade de digerir a lactose, o açúcar encontrado no leite e em seus derivados. Esse problema é causado pela falta de uma enzima chamada lactase. A variante rs4988235 fica próxima ao gene da lactase (LCT), no gene *MCM6*, e possui a função de regular os níveis de lactase. Indivíduos com o genótipo C/C em rs4988235 têm uma possibilidade maior de serem intolerantes à lactose, enquanto indivíduos com outros genótipos têm uma possibilidade menor.

\* Para a análise destes resultados deve ser sempre considerado que outros fatores genéticos e ambientais também podem estar envolvidos na condição pesquisada.



# INTOLERÂNCIA AO GLÚTEN

BIO Diet



## DESCRIÇÃO

Não foi detectada a presença dos heterodímeros HLA-DQ2 e HLA-DQ8.

Este genótipo **não está associado a um risco aumentado para o desenvolvimento da doença celíaca** (G5 da classificação de N. Bourgey).

## REFERÊNCIA DE INTERPRETAÇÃO

(Classificação de N. Bourgey):

G1 = Risco muito alto (> 20% em relação à população geral)

G2 = Risco alto (15-20% maior em relação à população geral)

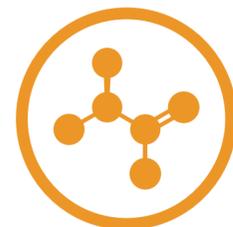
G3 = Risco médio (10-15% maior em relação à população geral)

G4 = Risco baixo (1-10% maior em relação à população geral)

G5 = Risco muito baixo (< 1% em relação à população geral)

\* Para a análise destes resultados deve ser sempre considerado que outros fatores genéticos e ambientais também podem estar envolvidos na condição pesquisada.





# METABOLIZAÇÃO DO ÁCIDO FÓLICO

BIO Diet

NORMAL

DIMINUÍDA

## MARCADORES ANALISADOS:

GENE/LOCUS	MARCADOR	ALELO VARIANTE	SEU GENÓTIPO	EVIDÊNCIA CIENTÍFICA
MTHFR	rsXXXX	X	XX	+++
MTHFR	rsXXXX	X	XX	+++

## DESCRIÇÃO

O seu genótipo está associado à uma **metabolização normal do ácido fólico** em condições normais de saúde.

O folato, ou vitamina B9, é um micronutriente essencial, necessário para o funcionamento adequado da via de biosíntese do carbono único e para os processos que envolvem mecanismos epigenéticos. Este nutriente é obtido de fontes alimentares como feijões, frutas cítricas, vegetais de folhas escuras, entre outros. As variantes genéticas analisadas neste relatório podem alterar o funcionamento da enzima MTHFR, prejudicando a absorção adequada do folato. Através de um plano alimentar individualizado é possível a absorção das quantidades necessárias deste micronutriente, equilibrando o metabolismo dessa via, com o objetivo de prevenir doenças crônicas associadas.

\* Para a análise destes resultados deve ser sempre considerado que outros fatores genéticos e ambientais também podem estar envolvidos na condição pesquisada.



# SEU PERFIL BIODIET

## COMPOSIÇÃO DA DIETA

RESTRIÇÃO DE CARBOIDRATOS . EQUILIBRADA . MEDITERRÂNEA . RESTRIÇÃO DE GORDURAS

### RESPOSTA METABÓLICA AOS LIPÍDEOS

GORDURAS MONOINSATURADAS



### RESPOSTA METABÓLICA AOS LIPÍDEOS

GORDURAS POLINSATURADAS



### NÍVEIS DE ÔMEGA 3 E 6



### NÍVEIS DE SACIEDADE



### RISCO PARA DESENVOLVIMENTO DE OBESIDADE E SOBREPESO



### METABOLIZAÇÃO DA CAFEÍNA



### INTOLERÂNCIA À LACTOSE



### INTOLERÂNCIA AO GLÚTEN



### METABOLIZAÇÃO DO ÁCIDO FÓLICO



# DEFINIÇÕES

## **CROMOSSOMO**

É uma estrutura organizada formada por DNA e proteínas denominadas histonas, localizado no interior do núcleo celular e responsável pela transmissão das informações genéticas (genes) de uma geração para outra.

## **DNA**

O Ácido Desoxirribonucleico (DNA) é uma estrutura em forma de dupla hélice, que contém os componentes químicos em um padrão específico que forma o conjunto de instruções para as funções biológicas desempenhadas por cada célula.

## **GENE**

Região particular do DNA que desempenha uma função específica no organismo. Os genes possuem um papel fundamental para todos os aspectos estruturais e funcionais do organismo.

## **ALELO**

Um alelo é uma das duas ou mais formas de um gene que está localizado em uma posição específica de um determinado cromossomo.

## **GENOMA**

Material genético completo de um organismo.

## **GENÓTIPO**

Código genético ou composição genética de um organismo em uma posição em particular do DNA. O genótipo reflete as diferenças genéticas fundamentais entre dois indivíduos.

## **HETEROZIGOTO**

Indivíduo que apresenta diferentes alelos (um herdado da mãe e outro do pai) para uma mesma característica.

## **HOMOZIGOTO**

Indivíduos que apresentam alelos (um herdado da mãe e outro do pai) idênticos para uma mesma característica.

## **NUCLEOTÍDEO**

Unidade estrutural do DNA formada por um nucleosídeo (adenina (A), timina (T), citosina (C) ou guanina (G)), um açúcar ribose e um grupo fosfato.

## **FENÓTIPO**

Característica física ou bioquímica de um organismo, determinada pela influência genética ou ambiental ou pelo conjunto de ambas.

## **SNP** (Polimorfismos de um único nucleotídeo)

Marcadores genéticos que constituem uma alteração de um nucleotídeo por outro em determinada posição do genoma, o que faz com que existam diferentes alelos.

## **EVIDÊNCIA CIENTÍFICA:**

+++

Mais de 1.500 indivíduos com genótipo analisado em relação à essa condição ou característica.

++

Mais de 500 indivíduos com genótipo analisado em relação à essa condição ou característica.

+

Menos de 500 indivíduos com genótipo analisado em relação à essa condição ou característica.

**\*Nota:** O nível de evidência científica é uma métrica relacionada com o número de indivíduos testados e não possui relação com os aspectos funcionais do marcador. Muitos estudos apresentam um número pequeno de indivíduos testados, mas as evidências funcionais podem apontar o marcador como um excelente candidato a explicar aquela característica analisada.



# REFERÊNCIAS

Garaulet, M., Smith, C. E., Hernández-González, T., Lee, Y.-C., & Ordovás, J. M. (2011). PPAR $\gamma$  Pro12Ala interacts with fat intake for obesity and weight loss in a behavioural treatment based on the Mediterranean diet. *Molecular Nutrition & Food Research*, 55(12), 1771–9.

García-Calzon, S., Martínez-González, M. A., Razquin, C., Corella, D., Salas-Salvado, J., Martínez, J. A., Martí, A. (2015). Pro12Ala Polymorphism of the PPAR 2 Gene Interacts With a Mediterranean Diet to Prevent Telomere Shortening in the PREDIMED-NAVARRA Randomized Trial. *Circulation: Cardiovascular Genetics*, 8(1), 91–99.

Jeninga, E. H., Gurnell, M., & Kalkhoven, E. (2009). Functional implications of genetic variation in human PPAR $\gamma$ . *Trends in Endocrinology and Metabolism: TEM*, 20(8), 380–387.

Jussi Pihlajamäki, Ursula Schwab, Dorota Kaminska, Jyrki Ägren, Johanna Kuusisto, Marjukka Kolehmainen, Jussi Paananen, Markku Laakso, M. U. (2015). Dietary polyunsaturated fatty acids and the Pro12Ala polymorphisms of PPAR $\gamma$  regulate serum lipids through divergent pathways: a randomized crossover clinical trial. *Genes & Nutrition*, 1(October).

Kadowaki, T., Hara, K., Kubota, N., Tobe, K., & Terauchi, Y. (2002). The role of PPAR  $\gamma$  in high-fat diet-induced obesity and insulin resistance. *Journal of Diabetes and Its Complications*, 16, 41–45.

Marre, M., Fumeron, F., & Group, D. E. S. I. R. S. (2012). Dietary fat intake and polymorphisms at the PPAR $\gamma$  locus modulate BMI and type 2 diabetes risk in the D. E. S. I. R. S. prospective study. *International Journal of Obesity*, 36, 218–224.

Corella, D., Arnett, D. K., Tucker, K. L., Kabagambe, E. K., Tsai, M., Parnell, L. D., ... Ordovas, J. M. (2011). A high intake of saturated fatty acids strengthens the association between the fat mass and obesity-associated gene and BMI. *The Journal of Nutrition*, 141(12), 2219–2225.

Grau, K., Hansen, T., Holst, C., Astrup, A., Saris, W. H. M., Arner, P., ... Sørensen, T. I. a. (2009). Macronutrient-specific effect of FTO rs9939609 in response to a 10-week randomized hypo-energetic diet among obese Europeans. *International Journal of Obesity* (2005), 33(11), 1227–1234.

Gustavsson, J., Mehlig, K., Leander, K., Berg, C., Tognon, G., Strandhagen, E., ... Nyberg, F. (2015). FTO gene variation, macronutrient intake and coronary heart disease risk: a gene–diet interaction analysis. *European Journal of Nutrition*.

Huang, T., Qi, Q., Li, Y., Hu, F. B., Bray, G. a., Sacks, F. M., ... Qi, L. (2014). FTO genotype, dietary protein, and change in appetite: The Preventing Overweight Using Novel Dietary Strategies trial. *American Journal of Clinical Nutrition*, 99(5), 1126–1130.

Karra, E., O'Daly, O. G., Choudhury, A. I., Youssef, A., Millership, S., Neary, M. T., ... Batterham, R. L. (2013). A link between FTO, ghrelin, and impaired brain food-cue responsivity. *Journal of Clinical Investigation*, 123(8), 3539–3551.

Qi, Q., Chu, a. Y., Kang, J. H., Huang, J., Rose, L. M., Jensen, M. K., Qi, L. (2014). Fried food consumption, genetic risk, and body mass index: gene-diet interaction analysis in three US cohort studies. *Bmj*, 348(mar 19 1), g1610–g1610.

Corella, D., Arnett, D. K., Tucker, K. L., Kabagambe, E. K., Tsai, M., Parnell, L. D., Ordovas, J. M. (2011). A high intake of saturated fatty acids strengthens the association between the fat mass and obesity-associated gene and BMI. *The Journal of Nutrition*, 141(12), 2219–2225.

Gustavsson, J., Mehlig, K., Leander, K., Berg, C., Tognon, G., Strandhagen, E., ... Nyberg, F. (2015). FTO gene variation, macronutrient intake and coronary heart disease risk: a gene–diet interaction analysis. *European Journal of Nutrition*.

Livingstone, K. M., Celis-Morales, C., Lara, J., Ashor, A. W., Lovegrove, J. A., Martínez, J. A., ... Mathers, J. C. (2015). Associations between FTO genotype and total energy and macronutrient intake in adults: a

systematic review and meta-analysis. *Obesity Reviews*, 16(8), 666–678. <http://doi.org/10.1111/obr.12290>

Andrulionytė, L., Zacharova, J., Chiasson, J.-L., & Laakso, M. (2004). Common polymorphisms of the PPAR- $\gamma$ 2 (Pro12Ala) and PGC-1 $\alpha$  (Gly482Ser) genes are associated with the conversion from impaired glucose tolerance to type 2 diabetes in the STOP-NIDDM trial. *Diabetologia*, 47(12), 2176–84.

Jablonski, K. A., McAteer, J. B., de Bakker, P. I. W., Franks, P. W., Pollin, T. I., Hanson, R. L., ... Florez, J. C. (2010). Common variants in 40 genes assessed for diabetes incidence and response to metformin and lifestyle intervention in the diabetes prevention program. *Diabetes*, 59(10), 2672–81.

Oberkofler, H., Linnemayr, V., Weitgasser, R., Klein, K., Xie, M., Iglseder, B., ... Patsch, W. (2004). Complex haplotypes of the PGC-1 $\alpha$  gene are associated with carbohydrate metabolism and type 2 diabetes. *Diabetes*.

Hellstrand, S., Ericson, U., Gullberg, B., Hedblad, B., Orho-Melander, M., Sonestedt, E., ... E., S. (2014). Genetic variation in FADS1 has little effect on the association between dietary PUFA intake and cardiovascular disease. *J Nutr*, 144(9), 1356–1363.

Hallmann, J., Kolossa, S., Gedrich, K., Celis-Morales, C., Forster, H., O'Donovan, C. B., ... Daniel, H. (2015). Predicting fatty acid profiles in blood based on food intake and the FADS1 rs174546 SNP. *Molecular Nutrition & Food Research*, n/a–n/a.

Di Stefano, M., Terulla, V., Tana, P., Mazzocchi, S., Romero, E., & Corazza, G. R. (2009). Genetic test for lactase non-persistence and hydrogen breath test: is genotype better than phenotype to diagnose lactose malabsorption? *Digestive and Liver Disease : Official Journal of the Italian Society of Gastroenterology and the Italian Association for the Study of the Liver*, 41(7), 474–9.

Ingram, C. J. E., Mulcare, C. a, Itan, Y., Thomas, M. G., & Swallow, D. M. (2009). Lactose digestion and the evolutionary genetics of lactase persistence. *Human Genetics*, 124(6), 579–91.

Ingram, C. J. E., Raga, T. O., Tarekegn, A., Browning, S. L., Elamin, M. F., Bekele, E., ... Swallow, D. M. (2009). Multiple rare variants as a cause of a common phenotype: several different lactase persistence associated alleles in a single ethnic group. *Journal of Molecular Evolution*, 69(6), 579–88.

Krawczyk, M., Wolska, M., Schwartz, S., Gruenhagen, F., Terjung, B., Portincasa, P., Lammert, F. (2008). Concordance of genetic and breath tests for lactose intolerance in a tertiary referral centre. *Journal of Gastrointestinal and Liver Diseases : JGLED*, 17(2), 135–9.

Marton, a, Xue, X., & Szilagyi, a. (2012). Meta-analysis: the diagnostic accuracy of lactose breath hydrogen or lactose tolerance tests for predicting the North European lactase polymorphism C/T-13910. *Alimentary Pharmacology & Therapeutics*, 35(4), 429–40.

Cabo, R., Hernes, S., Slettan, A., Haugen, M., Ye, S., Blomhoff, R., & Mansoor, M. A. (2015). Effect of genetic polymorphisms involved in folate metabolism on the concentration of serum folate and plasma total homocysteine (p-tHcy) in healthy subjects after short-term folic acid supplementation: a randomized, double blind, crossover study. *Genes & Nutrition*, 10(3), 456.

Laanpere, M., Altmäe, S., Stavreus-Evers, A., & Nilsson, T. K. (2010). Folate-mediated one-carbon metabolism and its effect on female fertility and pregnancy viability. *Nutrition Reviews*, 68(2), 99–113.

Li, D., Pickell, L., Liu, Y., & Wu, Q. (2005). Maternal methylenetetrahydrofolate reductase deficiency and low dietary folate lead to adverse reproductive outcomes and congenital heart defects in mice. *American Journal of Clinical Nutrition*, 82, 188–95.

Ng, T.-P., Aung, K. C. Y., Feng, L., & Scherer, S. C. (2012). Homocysteine, folate, vitamin B-12, and physical function in older adults: cross-sectional findings from the Singapore Longitudinal Ageing Study. *American Journal of Clinical Nutrition*, 96, 1362–8.

van der Linden, I. J. M., Afman, L. a, Heil, S. G., & Blom, H. J. (2006, May). Genetic variation in genes of folate metabolism and neural-tube defect risk. *The Proceedings of the Nutrition Society*.

You, W., Li, Z., Jing, C., Qian-Wei, X., Yu-Ping, Z., Weng-Guang, L., & Hua-Lei, L. (2013). MTHFR C677T and A1298C polymorphisms were associated with bladder cancer risk and disease progression: a meta-analysis. *DNA and Cell Biology*, 32(5), 260–7.

Caroline L. Stella, MD and Baha M. Sibai, M. (2006). Thrombophilia and adverse maternal-Perinatal Outcome. *Clinical Obstetrics and Gynecology*, 49(4), 850–860.

Bodd, M., Kim, C.-Y., Lundin, K. E. a, & Sollid, L. M. (2012). T-cell response to gluten in patients with HLA-DQ2.2 reveals requirement of peptide-MHC stability in celiac disease. *Gastroenterology*, 142(3), 552–61.

Bourgey, M., Calcagno, G., Tinto, N., Gennarelli, D., Margaritte-Jeannin, P., Greco, L., Sacchetti, L. (2007). HLA related genetic risk for coeliac disease. *Gut*, 56(8), 1054–9.

Brandao, L. C., Vatta, S., Guimaraes, R., Segat, L., Araujo, J., De Lima Filho, J. L., ... Crovella, S. (2010). Rapid genetic screening for major human leukocyte antigen risk haplotypes in patients with type 1 diabetes from Northeastern Brazil. *Human Immunology*, 71(3), 277–80.

Clouzeau-Girard, H., Rebouissoux, L., Taupin, J.-L., Le Bail, B., Kalach, N., Michaud, L., Cranney, A., Rostom, A., Sy, R., Dubé, C., Saloogee, N., Garritty, C., ... MacNeil, J. (2005). Consequences of testing for celiac disease. *Gastroenterology*, 128(4), S109–S120. <http://doi.org/10.1053/j.gastro.2005.02.019>

Lamireau, T. (2011). HLA-DQ genotyping combined with serological markers for the diagnosis of celiac disease: is intestinal biopsy still mandatory? *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition*, 52(6), 729–33.

Hunt, K. a, & van Heel, D. a. (2009). Recent advances in coeliac disease genetics. *Gut*, 58(4), 473–6.

Koskinen, L., Romanos, J., Kaukinen, K., Mustalahti, K., Korponay-Szabo, I., Barisani, D., ... Saavalainen, P. (2009). Cost-effective HLA typing with tagging SNPs predicts celiac disease risk haplotypes in the Finnish, Hungarian, and Italian populations. *Immunogenetics*, 61(4), 247–256.

Glaser, C., Heinrich, J., & Koletzko, B. (2010). Role of FADS1 and FADS2 polymorphisms in polyunsaturated fatty acid metabolism. *Metabolism*, 59(7), 993–999.

Hallmann, J., Kolossa, S., Gedrich, K., Celis-Morales, C., Forster, H., O'Donovan, C. B., Daniel, H. (2015). Predicting fatty acid profiles in blood based on food intake and the FADS1 rs174546 SNP. *Molecular Nutrition & Food Research*, 1–9.

Hellstrand, S., Ericson, U., Gullberg, B., Hedblad, B., Orho-Melander, M., Sonestedt, E., E., S. (2014). Genetic variation in FADS1 has little effect on the association between dietary PUFA intake and cardiovascular disease. *J Nutr*, 144(9), 1356–1363.

Cornelis, M. C., El-Sohehy, A., & Campos, H. (2007). Genetic polymorphism of the adenosine A2A receptor is associated with habitual caffeine consumption. *The American Journal of Clinical Nutrition*, 86(1), 240–4.

Cornelis, M. C., El-sohehy, A., & Kabagambe, E. K. (2014). Coffee, CYP1A2 Genotype, and Risk of Myocardial Infarction. *JAMA : The Journal of the American Medical Association*, 295(10), 1135–1141.

Yang, A., Palmer, A. a, & de Wit, H. (2010). Genetics of caffeine consumption and responses to caffeine. *Psychopharmacology*, 211(3), 245–57.

Sulem, P., Gudbjartsson, D. F., Geller, F., Prokopenko, I., Feenstra, B., Aben, K. K. H., Stefansson, K. (2011). Sequence variants at CYP1A1-CYP1A2 and AHR associate with coffee consumption. *Human Molecular Genetics*, 20(10), 2071–7.



# ESCLARECIMENTOS ADICIONAIS

## GARANTIA E PROCEDIMENTOS DA QUALIDADE

O Biogenetika trabalha com procedimentos de qualidade estabelecidos para evitar erros laboratoriais, problemas técnicos e operacionais. Apesar disso, erro na identificação da amostra na ocasião da coleta ou etiquetagem equivocada da amostra durante a manipulação podem gerar resultados incorretos. Por este motivo, é de extrema importância que o profissional ou o paciente, quando realizarem a coleta fora do Biogenetika, atentem para que o código etiquetado na amostra seja correspondente com o código do formulário de solicitação de exames que acompanha cada kit.

O Biogenetika solicitará uma nova coleta quando a amostra biológica não estiver claramente identificada quanto à identidade do paciente, quando a quantidade de DNA extraído for insuficiente ou de baixa qualidade para a conclusão dos resultados, quando a amostra de saliva for recebida sem a quantidade mínima do líquido conservante ou com sinais de vazamento e nos demais casos necessários para a realização das análises de perfil genético.

O método de manipulação, extração e análise do DNA foi padronizado e validado para obter os resultados mais acurados possíveis de acordo com a tecnologia disponível. Entretanto, problemas técnicos e operacionais podem ocorrer, impossibilitando a interpretação de marcadores específicos, mesmo que este marcador seja testado mais de uma vez. Neste caso, o resultado do marcador será apontado como inconclusivo no laudo laboratorial ou apresentará um comentário específico para guiar a análise pelo profissional solicitante. Ainda, como em qualquer teste laboratorial, existe a possibilidade (embora muito pequena) de resultados falso-positivos ou falso-negativos.

A pesquisa na área da genética está em constante atualização, portanto o resultado de um paciente pode não estar incluído nos resultados descritos para grupos de estudo. Além disso, nenhum paciente deve modificar sua dieta ou rotina de exercícios sem a avaliação de um profissional.



# EXAMES

O BIOGENETIKA DISPÕE DE EXAMES CAPAZES DE ATENDER O ESTUDO DOS SEGUINTE PERFI GENÉTICOS:

## BIOBRCA



Sequenciamento completo dos genes *BRCA1* e *BRCA2* para prevenção de tumores de mama e ovário hereditários.

## BIOALZHEIMER



O exame BioAlzheimer detecta variantes genéticas importantes para uma conduta clínica preventiva em relação ao Mal de Alzheimer e a doenças cardiovasculares.

## BIOSPORT



O exame BioSport possibilita otimizar sua performance física usando a genética como ferramenta para delineamento de estratégias individualizadas para sua saúde e boa forma.

## BIODIET



Um exame que identifica como cada organismo metaboliza certos alimentos e substâncias, apontando tendências para obesidade e intolerâncias alimentares.

## MICROBIOMA



O exame Microbioma avalia as principais comunidades microbianas distribuídas no corpo, permitindo uma análise individualizada da composição do microbioma.

## BIOTROMBOFILIAS



O exame BioTrombofilias revela informações genéticas que auxiliam na prevenção de quadros clínicos graves como pré-eclampsia e trombose pós-parto, entre outros.

## BIODETOX





  @biogenetika

 48 9119.5573

48 3322.3748 • [contato@biogenetika.com.br](mailto:contato@biogenetika.com.br)

Centro Empresarial Ferreira Lima  
Av. Trompowsky, 354 • 8º andar • Centro • Florianópolis • CEP 88015-300

[biogenetika.com.br](http://biogenetika.com.br)

Responsável técnica: Lia Kubelka de Carlos Back • CRF/SC: 8587 • Inscrição no CRF: 10010 • Responsável pela liberação do laudo: Ana Latorre • CRBio: 058068-03D



## Perfil genético

Exames de rastreamento genético que possibilitam diagnósticos personalizados com informações únicas de cada indivíduo.



## Oncogenética

Exames preventivos para identificar e analisar as mutações gênicas associadas à incidência de câncer.



## Doenças raras

Diagnóstico personalizado para doenças raras e diagnóstico diferencial para Síndromes e Imunodeficiências.



## Pré Natal

Diagnóstico pré natal não invasivo. Identificação de variáveis genéticas relacionadas à gestação humana e saúde do bebê.