

## Medicina Genética Personalizada

Apontada como a grande revolução na área da saúde nos próximos anos, baseia-se na individualização dos processos diagnósticos, de monitoramento e tratamentos.

Neste sentido, destacam-se a prevenção de **Doenças Cardiovasculares**, a **Nutrigenética** e a **Avaliação Genética de Rendimento Esportivo**, abordados em outros materiais de comunicação do DB, em conjunto com a **Farmacogenética** que é a ciência que estuda a variabilidade genética dos indivíduos com relação a drogas específicas, indicando a melhor droga, a dosagem correta, para doença correta e no momento correto.

## INFERTILIDADE MASCULINA

Em cerca de 40% dos casos de casais com problemas de infertilidade, verifica-se a presença de fatores como álcool, cigarro, sedentarismo e obesidade. Até medicamentos podem influenciar de maneira significativa nesse processo.

A infertilidade masculina causada por azoospermia ou oligospermia severa atinge aproximadamente 10% da população masculina. Afastadas as causas obstrutivas, a etiologia mais comum é a genética. As alterações nos cromossomos sexuais, como a Síndrome de Klinefelter, translocações e inversões, podem ser diagnosticadas por Cariótipo e detecção de Microdeleções no Cromossomo Y por PCR.

Ademais, a infertilidade masculina associada à ausência bilateral dos canais deferentes pode ser confirmada pelo estudo molecular do gene CFTR, também associado à fibrose cística.

CÓDIGO DB	NOME DO EXAME
DELY	ESTUDO DE MICRODELEÇÃO NO CROMOSSOMO Y
CFTR	FIBROSE CÍSTICA (CFTR)

Consulte também outros **MATERIAIS DE COMUNICAÇÃO** relacionados a esse tema:

- Análise do Exoma Humano
- Fibromax
- Risco Cardiovascular
- Painel Nutrigenético
- HLA-B27
- HIV
- Diabetes Mellitus
- Doença Celíaca
- Intolerância à Lactose
- Vitaminas
- DSTs
- Intolerância Alimentar
- Vírus Respiratórios
- Avaliação Genética de Rendimento Esportivo

## Referências

1. SIZER, Frances Sienkiewicz. Nutrição: conceitos e controvérsias. Editora Manole, 2003.
2. Tietz Textbook of Clinical Chemistry and Molecular Diagnostics, 7a ed.
3. Moura, Erly. Perfil da situação de saúde do homem no Brasil. Rio de Janeiro: Fundação Oswaldo Cruz - Instituto Fernandes Figueira, 2012.



## SAÚDE DO HOMEM



Uma considerável parcela da população masculina ainda não encara o cuidado com sua saúde com prioridade e resiste em procurar orientação médica ou submeter-se a exames preventivos. Esses homens parecem estar muito mais preocupados em atingir metas de produção no trabalho do que com a sua condição de saúde. É preciso mudar essa situação.

Muito se fala sobre o aumento da expectativa de vida, mas para que isso se confirme é necessário praticar a medicina preventiva, confiar no médico e realizar check-ups com regularidade. Nesse sentido, a realização de exames laboratoriais tornou-se uma ferramenta imprescindível na medicina. São apresentados a seguir alguns dos principais exames que têm sido utilizados como importantes ferramentas auxiliares na prevenção da saúde masculina.





## CARDIOPATIAS

Os homens são mais susceptíveis a doenças cardiovasculares, possivelmente devido a comportamentos de risco mais frequentes, originários de descontrole alimentar com alteração no metabolismo de carboidratos e gorduras, ao fato de uma parcela considerável ter a pressão arterial elevada, ao estresse do dia a dia, além da predisposição genética, que tende a agravar esta situação.

Para avaliação da condição cardíaca podemos destacar exames como Creatina Quinase - CK, Creatina Quinase MB - Atividade e Massa, Troponinas T e I, Proteína C reativa ultrasensível e Mioglobina e dosagens de marcadores como de BNP-Peptídeo Natriurético, PRÓ BNP-N-Terminal.

O componente genético dos antecedentes ou da doença cardiovascular propriamente dita pode ser analisado por meio de um teste de genética molecular capaz de avaliar o risco cardíaco. O exame PGCAR, realizado pelo DB, tem o objetivo de analisar genes importantes associados a processos como alteração da função endotelial, dislipidemia, hipertensão arterial, processos inflamatórios e infarto, além de pesquisar as condições genéticas associadas ao sistema de coagulação que podem contribuir para a trombose venosa.

Ao determinar o risco cardíaco, medidas de prevenção, como as mudanças de hábitos e o uso de medicamentos, podem ser antecipadas.

Nas dislipidemias, destacam-se o Perfil Lipídico, que compreende as dosagens de Colesterol Total, HDL-Colesterol, Triglicérides, LDL-Colesterol e a estimativa do Colesterol não-HDL. Esse grupo de testes é direcionado para avaliação do metabolismo lipídico e prevenção de Aterosclerose e DAC, alinhado a exames como Lipoproteína A, Apolipoproteínas A e B e Eletroforese de Lipoproteínas.

CÓDIGO DB	NOME DO EXAME
PGCAR	PERFIL GENÉTICO CARDIOVASCULAR
CPK	CREATINA QUINASE TOTAL - CK
CPKMB	CREATINA QUINASE - MB - ATIVIDADE
PCR	PROTEÍNA C REATIVA - ULTRASSENSÍVEL
TROPT	TROPONINA CARDÍACA - T
TROPI	TROPONINA CARDÍACA - I
MIOGL	MIOGLOBINA
PBNP	PRÓ BNP - N - TERMINAL
BNP	BNP - PEPTÍDEO NATRIURÉTICO
LIPID	PERFIL LIPÍDICO
LPA	LIPOPROTEÍNA - LPA
APOA1	APOLIPOPROTEÍNA A - I
APOAE	APOLIPOPROTEÍNA E
APOB	APOLIPOPROTEÍNA B
B100	APOLIPOPROTEÍNA B 100
B100S	APOLIPOPROTEÍNA B100 (APOB) SEQUENCIAMENTO
ELIPO	ELETROFORESE DE LIPOPROTEÍNAS

## HORMÔNIOS

Com um amplo menu de testes, o DB inclui todos os exames necessários para dosagens hormonais, de acordo com cada fase da vida: infância, adolescência, fase adulta e geriátrica, contemplando as expectativas de médicos e pacientes.

Para a avaliação hormonal masculina, a mensuração de Testosterona e SHBG é fundamental. Na circulação, a Testosterona liga-se à Albumina (54%) e à Globulina Ligadora de Esteroides Sexuais (SHBG) (44%). Apenas 2% da testosterona presente no sangue encontram-se na forma livre, sendo esta a fração ativa do hormônio que irá desempenhar suas funções virilizantes.

O Hormônio Estimulador da Tireoide (TSH) é produzido na hipófise, estimulando a tireoide a produzir tiroxina (T4) e triiodotironina (T3). O T3 corresponde a 10% dos hormônios produzidos pela tireoide, e 90% é de T4. Nas fases iniciais do hipotireoidismo, o T3 pode ainda estar normal, e o T4 já se apresenta reduzido. Dessa forma, os exames comumente solicitados para avaliar a função da tireoide são o TSH e o T4 Total e Livre.

CÓDIGO DB	NOME DO EXAME
TESTT	TESTOSTERONA TOTAL
TESTL	TESTOSTERONA LIVRE
SHBG	GLOBULINA LIGADORA DE HORMÔNIOS SEXUAIS
TSH	TSH - HORMÔNIO TIREOESTIMULANTE
T3	T3 - TRIIODOTIRONINA
T4	T4 - TIROXINA
T4L	T4 - TIROXINA LIVRE

## FUNÇÃO HEPÁTICA

A análise da função hepática pode ser feita por vários testes, em especial as enzimas Transaminases para avaliação dos hepatócitos, Fosfatase Alcalina e Gama GT em processos colestásicos e de alteração do fluxo biliar. Juntamente com a dosagem de Bilirrubinas, dão importantes informações sobre o sistema hepático e biliar.

Avanços científicos em hepatologia foram impactantes, como o Fibromax e ferramentas moleculares para a detecção e quantificação dos patógenos causadores das principais hepatites virais.

CÓDIGO DB	NOME DO EXAME
FIBRO	FIBROMAX
BILIR	BILIRRUBINAS TOTAL E FRAÇÕES
GGT	GAMA GLUTAMIL TRANSFERASE
FALC	FOSFATASE ALCALINA
TGO	ASPARTATO AMINOTRANSFERASE TGO
TGP	ALANINA AMINOTRANSFERASE TGP

## MARCADORES TUMORAIS E ONCOGENÉTICA

A junção entre a oncologia e a genética criou uma ferramenta poderosa que possibilita mapear casos hereditários ou esporádicos de câncer, com o intuito de se diagnosticar precocemente ou mesmo identificar alterações genéticas específicas associadas a um maior risco de desenvolvimento de certos tumores e até mesmo detectar mutações associadas à resposta terapêutica.

O **câncer de próstata** é considerado o segundo tipo mais comum de câncer em homens, afetando, geralmente, indivíduos acima dos 45 anos. A doença não costuma apresentar sintomas, mas, na fase avançada, pode evoluir para dor óssea, complicações no sistema urinário, insuficiência renal e até óbito.

Os métodos atuais de triagem utilizam o PSA, que, produzido pela próstata, é a principal proteína no sêmen, atuando na quebra das proteínas formadoras de gel espermático, fluidificando o esperma e desse modo aumentando a mobilidade espermática. É um importante marcador de alterações prostáticas e seu aumento é intimamente ligado a hiperplasia prostática benigna (HPB), neoplasias prostáticas e prostatites.

CÓDIGO DB	NOME DO EXAME
PSAT	PSA TOTAL
PSAL	PSA LIVRE

Atualmente, o valor aceito como normal é abaixo de 2,5 ng/dL. Mas com o toque retal e exames de imagem para a realização da biopsia prostática que é possível ter o diagnóstico. No entanto, a pouca especificidade desses exames de triagem gerou um aumento considerável de biopsias prostáticas, das quais 75% são negativas.

O **câncer de pulmão** é um dos tipos mais comuns e graves de câncer. Os inibidores da tirosinoquinase do receptor do fator de crescimento epidérmico (EGFR) é o tratamento inicial preferido para pacientes com adenocarcinoma de pulmão metastático quando os tumores têm mutação ativadora característica no EGFR. Uma terapia-alvo específica também pode ser usada para pacientes com tumores com translocação EML4-ALK.

Na atualidade, além de mutações nos genes EGFR e ALK, outras dezenas de mutações já foram encontradas e podem facilmente detectadas em laboratórios de biologia molecular.

CÓDIGO DB	NOME DO EXAME
EGFR	FATOR DE CRESCIMENTO EPIDÉRMICO
FIALK	PESQUISA DO REARRANJO ALK/ EML4, GENE DE FUSÃO EML4

O **câncer colorretal** também é muito prevalente na população (tanto em homens quanto em mulheres) e é considerado como potencialmente curável quando detectado precocemente. Apresenta-se, principalmente sob a forma de Câncer Colorretal Hereditário Não Polipose (HNPCC), também conhecido como Síndrome de Lynch. Os indivíduos com HNPCC apresentam como característica principal alterações genéticas em genes como MLH1, MSH2, MSH6.

Encontrada uma alteração genética no indivíduo, os familiares próximos também serão indicados para rastreamento. Cerca de 70% dos indivíduos com essa mutação vão desenvolver o tumor ao longo da vida.

No **carcinoma de testículo** a Alfafetoproteína atua como principal papel na monitorização da terapia, sendo que sua presença sugere persistência da doença, e sua concentração sérica propicia uma estimativa do tempo de crescimento tumoral. Esse marcador tem sido também utilizado no diagnóstico de pacientes com carcinoma hepatocelular, em conjunto com a ultrassonografia abdominal.

CÓDIGO DB	NOME DO EXAME
LYNMF	CANCER COLORRETAL NÃO POLIPOSO HEREDITÁRIO/HNPCC
MLH1	SÍNDROME DE LYNCH/HNPCC
MSH2	SÍNDROME DE LYNCH/HNPCC
MSH6	SÍNDROME DE LYNCH/HNPCC
ALFAF	ALFAFETOPROTEÍNA