

PAINEL MOLECULAR PARA O RISCO CARDIOVASCULAR

A doença cardiovascular é a principal causa de mortes no mundo. Embora afete adultos com idades mais avançadas, antecedentes como a aterosclerose começam no início da vida, o que torna necessários esforços de prevenção desde a infância, como, por exemplo, a modificação de fatores de risco por meio de alimentação saudável, prática de exercícios físicos e combate ao fumo. 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 Painel Genético Cardiovascular (PGCAR) possibilita estabelecer de forma mais precisa e segura o risco cardiovascular teórico do paciente a longo prazo. A análise consiste na avaliação de 113 polimorfismos genéticos: 102 associados a fatores de risco cardiovascular clássicos e 11 independentes dos mesmos.

O PGCAR integra as informações genéticas, clínicas e de estilo de vida do paciente, determinando:

- O risco cardiovascular real, com base no fator de risco genético e no risco relativo, determinando a idade cardiovascular do paciente;
- A predisposição genética de desenvolver fatores de risco clássicos, ou seja: dislipidemias (níveis elevados de colesterol LDL, níveis baixos de colesterol HDL e níveis elevados de triglicérides), hipertensão arterial, diabetes mellitus, obesidade, trombose e dependência da nicotina.

Diagnóstico laboratorial

O DB - Diagnósticos do Brasil conta com equipamentos modernos, equipe altamente especializada e oferece a seus clientes uma estrutura de última geração em testes genéticos.

NOME DO EXAME	CÓDIGO DB
SEQUENCIAMENTO COMPLETO DO EXOMA	EXOMA
PAINEL NUTRIGENÉTICO	NUTRI
PERFIL GENÉTICO ESPORTIVO	SPORT
PERFIL GENÉTICO CARDIOVASCULAR	PGCAR

Referências

1. Bamshad, M.J. et al. Exome sequencing. *Nat Rev Genet.* 12 (11): 745-755, 2011.
2. Schröder, H. et al. *Public Health Nutrition.* 15(4), 618-626, 2011.
3. Posthumus M. et al. *Am J Sports Med* 37(11): 2234-2240, 2009.
4. Cardiovascular Diseases. World Health Organization (WHO). 317, 2013.



MEDICINA PERSONALIZADA



A medicina personalizada (MP) é um conceito novo, que vem sendo inserido nas práticas científica e clínica das principais escolas de medicina e instituições de saúde do mundo.

A MP consiste no uso de biomarcadores para detectar traços genéticos específicos e orientar diferentes abordagens na prevenção e no tratamento de várias doenças, tratando a saúde do ser humano de maneira exclusiva, uma vez que as pessoas são diferentes do ponto de vista genético e reagem de maneira distinta a doenças e fatores ambientais.

Atualmente, a medicina personalizada é apontada como a grande revolução na área da saúde nos próximos anos, já que permite orientar sobre métodos terapêuticos específicos a serem usados distintamente para cada paciente.



ANÁLISE DO EXOMA HUMANO

Os éxons são as porções dos genes responsáveis pela codificação das proteínas, responsáveis pelo bom funcionamento das células do organismo. O Exoma é o conjunto de éxons, que corresponde, no máximo, a 2% do nosso genoma e agora pode ser sequenciado e analisado por meio de metodologia avançada que conta com tecnologia de sequenciamento de última geração (Next Generation Sequencing - NGS).

As mutações que ocorrem no exoma são as maiores responsáveis pelo estabelecimento das doenças de base genética, o que garante a eficiência do sequenciamento completo do exoma. Assim é possível esclarecer precisamente a mutação e o gene responsável por doenças que cursam com sinais e sintomas associados a diferentes alterações genéticas, como ocorre em casos de atraso de desenvolvimento ou malformações, incluindo as cerebrais. Além disso, o sequenciamento pode ajudar no aconselhamento familiar da doença atual e na previsão da possível ocorrência de novos casos.

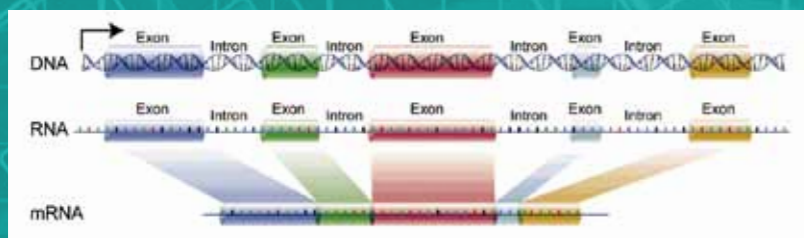


Figura 1: Esquema representativo de uma das fases da expressão gênica, o processamento do RNA, chamado splicing. A informação genética é passada do DNA contendo éxons (regiões codificadoras de proteínas) e introns (regiões genômicas não codificadoras), para as moléculas de RNA. Exoma representa o conjunto dos éxons, identificados hipoteticamente aqui por diferentes cores.

PAINEL NUTRIGENÉTICO

A nutrigenética estuda os efeitos das variações genéticas na interação entre a dieta e as doenças. Cada indivíduo possui uma arquitetura genética muito específica, que pode condicionar sua suscetibilidade a desenvolver determinadas patologias, são as doenças multifatoriais, resultado da combinação de fatores de riscos genéticos e ambientais. Daí a importância de identificar os indivíduos com fatores de riscos genéticos para que se possa planejar sua prevenção.

Pequenas variações genéticas conhecidas como polimorfismos ou Single Nucleotide Polymorphism (SNPs) podem influenciar a capacidade de metabolização dos alimentos e a capacidade de eliminação de substâncias tóxicas, influenciando a resposta dos indivíduos em relação ao ambiente.

O Painel Nutrigenético (Nutri) é um perfil baseado na avaliação de 88 polimorfismos ou SNPs em 58 genes relacionados à susceptibilidade genética para desenvolver:

- Hipertensão arterial;
- Níveis baixos de colesterol HDL;
- Diabetes e síndrome metabólica;
- Osteoporose;
- Obesidade global e obesidade abdominal.

Trata-se, então, de uma das avaliações nutrigenéticas mais completas disponíveis atualmente que facilita a informação sobre o consumo personalizado de nutrientes (nutrientes a adicionar ou nutrientes a diminuir/evitar) com base no resultado de determinados polimorfismos.

AVALIAÇÃO GENÉTICA DE RENDIMENTO ESPORTIVO

O rendimento esportivo é o resultado da interação de muitos fatores que interagem entre si. Tais fatores são classificados como genéticos e ambientais. Os fatores genéticos são variações na sequência do DNA (os polimorfismos genéticos), relacionados às diferenças individuais em características importantes para o rendimento esportivo.

O exame Sport consiste na avaliação de 120 polimorfismos genéticos, envolvidos em diferenças individuais no rendimento esportivo e nas doenças cardiovasculares, tais como:

- Propriedades de força e de resistência das fibras e músculos esqueléticos;
- Resposta aos diferentes tipos de treinamento esportivo (aeróbico ou anaeróbico);
- Suscetibilidade a desenvolver doenças crônicas como a osteoartrite;
- Suscetibilidade a desenvolver lesões de ligamentos e lesão do tendão de Aquiles;
- Suscetibilidade a obesidade;
- Suscetibilidade a: dislipidemia (cLDL, cHDL e triglicérides)
- Suscetibilidade a dependência da nicotina.

É indicado a todas as pessoas que desejam manter e melhorar seu rendimento esportivo e prevenir as doenças cardiovasculares e, na medida do possível, as lesões frequentes da atividade física. As informações proporcionadas também são úteis na individualização e otimização do treinamento, além de identificarem os indivíduos que necessitam adotar medidas de prevenção das doenças frequentes nos esportistas.