

## Doenças Genéticas

Com o painel de Doenças Genéticas, você conhecerá as suas predisposições genéticas, isto é, os seus riscos de desenvolver determinadas doenças genéticas. O painel analisa mais de 20 variantes genéticas associadas ao desenvolvimento de doenças como infarto, Parkinson e câncer. Com os resultados, você poderá se planejar melhor para o futuro, sempre com o auxílio de um profissional especializado. É importante recordar que há outros fatores, além dos genéticos, que influenciam no surgimento de doenças.

Compartilhe seus resultados:



### ● Risco genético não detectado

Doença de Wilson

Deficiência de alfa-1 antitripsina (variante PI\*Z)

Deficiência de alfa-1 antitripsina (variante PI\*S)

Deficiência de fator XII

Trombofilia (Fator II - Protrombina)

Trombofilia (Fator V de Leiden)

Hemocromatose tipo 1 (variante C282Y)

Hemocromatose tipo 1 (variante H63D)

Hemocromatose tipo 1 (variante S65C)

Infarto do miocárdio

Doenças mieloproliferativas

Amiloidose hereditária (variante V122I)

Amiloidose hereditária (variante V50M)

Amiloidose hereditária (variante T80A)

Polipose associada ao gene *MUTYH*(variante G396D)

Doença de Parkinson

Câncer

### ● Proteção genética não detectada

Proteção para eventos tromboembólicos

## Doença de Wilson

A doença de Wilson é uma condição genética na qual o organismo apresenta dificuldades para processar e eliminar o cobre, resultando em seu acúmulo principalmente no fígado, mas também em órgãos como cérebro, rins e olhos. Afeta aproximadamente um a cada 30.000 indivíduos em todo o mundo. Os sintomas podem variar muito, mas geralmente incluem alterações no fígado, problemas psiquiátricos e no sistema nervoso central como, tremores, dificuldade para andar, alterações de humor e depressão. Fatores genéticos podem influenciar a predisposição para desenvolver doença de Wilson, entre eles cerca de 990 variantes no gene *ATP7B*.

### Resultado:

Variante de risco não detectada

SNP	rs76151636
Cromossomo	13
Gene	<i>ATP7B</i>
Seu genótipo	G,G
População de estudo:	Europeia, asiática, americana e latino-americana

### Entendendo seu resultado:

O gene chamado *ATP7B*, presente no cromossomo 13, é responsável pela produção de uma proteína que auxilia no transporte de cobre para fora das células do corpo. O marcador rs76151636 nesse gene causa uma diminuição nos níveis dessa proteína e foi associado à doença de Wilson. As pessoas que possuem duas cópias do alelo T nesse marcador apresentam predisposição para desenvolver doença de Wilson.

### Sugestões:

A ausência do alelo rs76151636-T indica que você não apresenta predisposição para desenvolver doença de Wilson. No entanto, existem outros fatores de risco genéticos que podem contribuir para o desenvolvimento dessa condição. Para uma avaliação e interpretação mais detalhadas do resultado, recomenda-se o acompanhamento de um especialista. Para isso, indicamos que consulte o seu médico. Caso não realize nenhum acompanhamento profissional, possuímos [profissionais médicos](#) capacitados para auxiliá-lo.

Este é um teste de triagem e não diagnóstico.

### Referências bibliográficas:

CHANG, Irene J.; HAHN, Si Houn. [The genetics of Wilson disease](#). *Handbook of clinical neurology*, 2017, 142: 19-34.

MEDICI, Valentina; LASALLE, Janine M. [Genetics and epigenetic factors of Wilson disease](#). *Annals of Translational Medicine*, 2019, 7.Suppl 2.

MEDLINEPLUS. **Wilson disease**. Disponível em: <https://medlineplus.gov/genetics/condition/wilson-disease/> Acessado em: 26 de jul. 2022.

**Nomenclatura técnica:** GRCh37 - NM\_000053.4(ATP7B):c.3207G>T; p.His1069Gln | **Frequência rs76151636-T:** <1%

## Deficiência de alfa-1 antitripsina (variante PI\*Z)

A deficiência de alfa-1 antitripsina é uma condição genética que pode causar o mau funcionamento do fígado desde a infância até a idade adulta, além de doença obstrutiva pulmonar crônica, geralmente em indivíduos acima dos 30 anos. As manifestações clínicas mais comuns são enfisema pulmonar, fibrose e cirrose hepática, podendo levar também ao hepatocarcinoma, um tipo de câncer de fígado. Os sintomas incluem pele e olhos amarelados, falta de ar e fadiga. Variações genéticas entre os indivíduos podem influenciar a predisposição para desenvolver essa condição.

### Resultado:

Variante de risco não detectada

SNP	rs28929474
Cromossomo	14
Gene	SERPINA1
Seu genótipo	C,C
População de estudo:	Europeia

### Entendendo seu resultado:

O gene chamado *SERPINA1*, presente no cromossomo 14, é responsável por produzir uma proteína que protege o organismo, principalmente o fígado e os pulmões, contra danos causados pelo excesso de inflamações. Pessoas que possuem duas cópias do alelo T no marcador rs28929474 nesse gene, também conhecido como PI\*Z, apresentam predisposição para desenvolver deficiência de alfa-1 antitripsina. Esse marcador tem efeito independentemente do marcador rs17580 (conhecido como PI\*S), que também está nesse painel genético e é associado ao desenvolvimento da mesma condição. Isso significa que você pode apresentar a variante de risco em um marcador e não apresentar em outro, ou seja, o resultado de um não interfere no resultado do outro.

### Sugestões:

A ausência do alelo rs28929474-T indica que você não apresenta predisposição para desenvolver deficiência de alfa-1 antitripsina. No entanto, existem outros fatores de risco genéticos que podem contribuir para o desenvolvimento dessa condição. Para uma avaliação e interpretação mais detalhadas do resultado, recomenda-se o acompanhamento de um especialista. Para isso, indicamos que consulte o seu médico. Caso não realize nenhum acompanhamento profissional, possuímos [profissionais médicos](#) capacitados para auxiliá-lo.

Este é um teste de triagem e não diagnóstico.

### Referências bibliográficas:

CRYSTAL, Ronald G., et al. [Alpha 1-antitrypsin deficiency, emphysema, and liver disease. Genetic basis and strategies for therapy.](#) The Journal of clinical investigation, 1990, 85.5: 1343-1352.

TANASH, Hanan A.; PIITULAINEN, Eeva. [Liver disease in adults with severe alpha-1-antitrypsin deficiency.](#) Journal of Gastroenterology, 2019, 54.6: 541-548.

STOLLER, J. K., et al. Alpha-1 Antitrypsin Deficiency. Gene Reviews. University of Washington, Seattle: PubMed. 1993-2020. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1519/>

Nomenclatura Técnica: GRCh37 - NM\_001127701.1(SERPINA1):c.1096C>T (p.Glu366Lys) | Frequência rs28929474-T = 1%

## Deficiência de alfa-1 antitripsina (variante PI\*S)

A deficiência de alfa-1 antitripsina é uma condição genética que pode causar o mau funcionamento do fígado desde a infância até a idade adulta, além de doença obstrutiva pulmonar crônica, geralmente em indivíduos acima dos 30 anos. As manifestações clínicas mais comuns são enfisema pulmonar, fibrose e cirrose hepática, podendo levar também ao hepatocarcinoma, um tipo de câncer de fígado. Os sintomas incluem pele e olhos amarelados, falta de ar e fadiga. Variações genéticas entre os indivíduos podem influenciar a predisposição para desenvolver essa condição.

### Resultado:

Variante de risco não detectada

SNP	rs17580
Cromossomo	14
Gene	SERPINA1
Seu genótipo	T,T
População de estudo:	Europeia

### Entendendo seu resultado:

O gene chamado *SERPINA1*, presente no cromossomo 14, é responsável por produzir uma proteína que protege o organismo, principalmente o fígado e os pulmões, contra danos causados pelo excesso de inflamações. Pessoas que possuem duas cópias do alelo A no marcador rs17580 nesse gene, também conhecido como PI\*S, apresentam predisposição para desenvolver deficiência de alfa-1 antitripsina. Esse marcador tem efeito independentemente do marcador rs28929474 (conhecido como PI\*Z), que também está nesse painel genético e é associado ao desenvolvimento da mesma condição. Isso significa que você pode apresentar a variante de risco em um marcador e não apresentar em outro, ou seja, o resultado de um não interfere no resultado do outro.

### Sugestões:

A ausência do alelo rs17580-A indica que você não apresenta predisposição para desenvolver deficiência de alfa-1 antitripsina. No entanto, existem outros fatores de risco genéticos que podem contribuir para o desenvolvimento dessa condição. Para uma avaliação e interpretação mais detalhadas do resultado, recomenda-se o acompanhamento de um especialista. Para isso, indicamos que consulte o seu médico. Caso não realize nenhum acompanhamento profissional, possuímos [profissionais médicos](#) capacitados para auxiliá-lo.

Este é um teste de triagem e não diagnóstico.

### Referências bibliográficas:

CRYSTAL, Ronald G., et al. [Alpha 1-antitrypsin deficiency, emphysema, and liver disease. Genetic basis and strategies for therapy.](#) The Journal of clinical investigation, 1990, 85.5: 1343-1352.

TANASH, Hanan A.; PIITULAINEN, Eeva. [Liver disease in adults with severe alpha-1-antitrypsin deficiency.](#) Journal of Gastroenterology, 2019, 54.6: 541-548.

STOLLER, J. K., et al. [Alpha-1 Antitrypsin Deficiency.](#) Gene Reviews. University of Washington, Seattle: PubMed. 1993-2020.

Nomenclatura Técnica: GRCh37 - NM\_001127701.1(SERPINA1):c.863A>T (p.Glu288Val) | Frequência rs17580-A = 2%

## Deficiência de fator XII

A deficiência de fator XII é uma condição genética que provoca alteração na coagulação do sangue, fazendo com que esse processo seja mais demorado. Geralmente não causa sintomas e, por isso, é dificilmente diagnosticada. Embora essa deficiência não cause sangramento anormal nos indivíduos afetados, estudos científicos recentes têm apontado uma maior predisposição para o desenvolvimento de trombose em pessoas com essa condição.

### Resultado:

Variante de risco não detectada

SNP	rs1801020
Cromossomo	5
Gene	F12
Seu genótipo	G,G
População de estudo:	Europeia e asiática

### Entendendo seu resultado:

O gene chamado *F12*, presente no cromossomo 5, é responsável pelo fator de coagulação XII. As pessoas que possuem o alelo A no marcador rs1801020 nesse gene apresentam maior predisposição para o desenvolvimento de trombose. Por ser uma doença genética autossômica recessiva, é necessário que a pessoa apresente um genótipo com as duas cópias do alelo rs1801020-A para que essa condição se manifeste.

### Sugestões:

A ausência do alelo rs1801020-A indica que você não apresenta predisposição para o desenvolvimento de trombose. No entanto, existem outros fatores genéticos e fatores ambientais que podem contribuir para o desenvolvimento dessa condição. Para uma avaliação e interpretação mais detalhadas do resultado, recomenda-se o acompanhamento de um especialista. Para isso, indicamos que consulte o seu médico. Caso não realize nenhum acompanhamento profissional, temos [profissionais médicos](#) capacitados para auxiliá-lo.

Este é um teste de triagem e não diagnóstico.

### Referências bibliográficas:

CALAFELL, F. et al. [Sequence variation and genetic evolution at the human F12 locus: mapping quantitative trait nucleotides that influence FXII plasma levels](#). *Human Molecular Genetics*, v. 19, n. 3, p. 517-525, 2009.

KANAJI, T. et al. [A common genetic polymorphism \(46 C to T substitution\) in the 5'-untranslated region of the coagulation factor XII gene is associated with low translation efficiency and decrease in plasma factor XII level](#). *Blood*, v. 91, n. 6, p. 2010-2014, 1998.

REUNER, K. H. et al. [Factor XII C46T gene polymorphism and the risk of cerebral venous thrombosis](#). *Neurology*, v. 70, n. 2, p. 70-72, 2008.

**Nomenclatura técnica:**GRCh37 - NM\_000505.4(F12):c.-4A>G | **Frequência rs1801020-A** = 35%

## Trombofilia (Fator II - Protrombina)

A trombofilia é caracterizada pelo aumento da chance de formação de coágulos sanguíneos, chamados de trombos, em veias e artérias, resultando em uma maior predisposição a desenvolver condições como trombose venosa profunda, embolia pulmonar, ataque cardíaco e acidente vascular cerebral isquêmico. O uso de anticoncepcionais orais, obesidade, gravidez, varizes e até mesmo ficar sentado por um longo período de tempo são fatores ambientais que podem aumentar o risco da formação de trombos. Contudo, alterações genéticas também podem influenciar nessa predisposição.

### Resultado:

Variante de risco não detectada

SNP	rs1799963
Cromossomo	11
Gene	F2
Seu genótipo	G,G
População de estudo:	Europeia, asiática e africana

### Entendendo seu resultado:

O gene chamado *F2*, localizado no cromossomo 11, é responsável pela produção do fator de coagulação II, também conhecido como protrombina, e está envolvido na fase final da coagulação sanguínea. O marcador rs1799963 nesse gene está associado diretamente a níveis elevados de protrombina no sangue. As pessoas que possuem o alelo A nesse marcador apresentam predisposição para níveis elevados de protrombina, o que pode gerar um maior risco de desenvolver trombofilia, porém a predisposição é ainda maior na presença de duas cópias.

### Sugestões:

A ausência do alelo rs1799963-A indica que você não apresenta predisposição para níveis elevados de protrombina no sangue. No entanto, existem outros fatores de risco genéticos e fatores ambientais que podem contribuir para o desenvolvimento dessa condição. Evidências científicas apontam que níveis de protrombina não alterados estão associados ao baixo risco de desenvolver trombofilia. Para uma avaliação e interpretação mais detalhadas do resultado, recomenda-se o acompanhamento de um especialista. Para isso, indicamos que consulte o seu médico. Caso não realize nenhum acompanhamento profissional, possuímos [profissionais médicos](#) capacitados para auxiliá-lo.

Este é um teste de triagem e não diagnóstico.

### Referências bibliográficas:

FIELDS, Madeline C.; LEVINE, Steven R. [Thrombophilias and stroke: diagnosis, treatment, and prognosis](#). *Journal of thrombosis and Thrombolysis*, v. 20, n. 2, p. 113-126, 2005.

MANNUCCI, Pier Mannuccio; FRANCHINI, Massimo. [Classic thrombophilic gene variants](#). *Thrombosis and haemostasis*, v. 114, n. 11, p. 885-889, 2015.

POORT, Swibertus R. et al. [A common genetic variation in the 3'-untranslated region of the prothrombin gene is associated with elevated plasma prothrombin levels and an increase in venous thrombosis](#). 1996.

ROSENDAAL, F. R. et al. [Geographic distribution of the 20210 G to A prothrombin variant](#). *Thrombosis and haemostasis*, v. 79, n. 04, p. 706-708, 1998.

Nomenclatura técnica:GRCh37 - NM\_000506.5(F2):c.\*97G>A | Frequência rs1799963-A = < 1%

## Trombofilia (Fator V de Leiden)

A trombofilia é caracterizada pelo aumento da chance de formação de coágulos sanguíneos, chamados de trombos, em veias e artérias, resultando em uma maior predisposição a desenvolver condições como trombose venosa profunda, embolia pulmonar, ataque cardíaco e acidente vascular cerebral, especialmente em mulheres grávidas, cujo risco é cinco vezes maior quando comparado com mulheres não gestantes de mesma idade. Durante a gravidez, os níveis e as atividades de várias proteínas envolvidas na coagulação do sangue mudam, o que aumenta as chances de ocorrer algum evento tromboembólico. Além disso, obesidade e tabagismo associados a alterações genéticas também podem influenciar nessa predisposição.

### Resultado:

Variante de risco não detectada

SNP	rs6025
Cromossomo	1
Gene	F5
Seu genótipo	C,C
População de estudo:	Europeia, americana, latino-americana e asiática

### Entendendo seu resultado:

O gene chamado *F5*, localizado no cromossomo 1, é responsável pelo fator de coagulação V, que é essencial para o processo de coagulação sanguínea. Alterações na sua função interferem na atuação da proteína C reativa, que é um dos reguladores do sistema de coagulação. A presença do alelo T no marcador rs6025 nesse gene está associada ao risco de perda gestacional e à predisposição para desenvolver algum evento tromboembólico. Contudo, a predisposição é ainda maior na presença de duas cópias.

### Sugestões:

A ausência do alelo rs6025-T indica que você não apresenta predisposição para desenvolver algum evento tromboembólico. No entanto, existem outros fatores de risco genéticos e fatores ambientais que podem contribuir para o desenvolvimento dessa condição. Recomenda-se a mulheres com história de abortos de repetição uma verificação de outros marcadores genéticos associados. Para uma avaliação e interpretação mais detalhadas do resultado, recomenda-se o acompanhamento de um especialista. Para isso, indicamos que consulte o seu médico. Caso não realize nenhum acompanhamento profissional, possuímos [profissionais médicos](#) capacitados para auxiliá-lo.

Este é um teste de triagem e não diagnóstico.

### Referências bibliográficas:

FARAHMAND, Kamelia et al. [Thrombophilic genes alterations as risk factor for recurrent pregnancy loss](#). *The Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine*, v. 29, n. 8, p. 1269-1273, 2016.

BERTINA, Rogier M. et al. [Mutation in blood coagulation factor V associated with resistance to activated protein C](#). *Nature*, v. 369, n. 6475, p. 64-67, 1994.

GERMAIN, Marine et al. [Meta-analysis of 65,734 individuals identifies TSPAN15 and SLC44A2 as two susceptibility loci for venous thromboembolism](#). *The American Journal of Human Genetics*, v. 96, n. 4, p. 532-542, 2015.

HEIT, John A. et al. [A genome-wide association study of venous thromboembolism identifies risk variants in chromosomes 1q24, 2 and 9q](#). *Journal of thrombosis and haemostasis*, v. 10, n. 8, p. 1521-1531, 2012.

KLARIN, Derek et al. [Genetic analysis of venous thromboembolism in UK Biobank identifies the ZFPM2 locus and implicates obesity as a causal risk factor](#). *Circulation: Cardiovascular Genetics*, v. 10, n. 2, p. e001643, 2017.

KLARIN, Derek et al. [Genome-wide association analysis of venous thromboembolism identifies new risk loci and genetic overlap with arterial vascular disease](#). *Nature genetics*, v. 51, n. 11, p. 1574-1579, 2019.

LINDSTRÖM, Sara et al. [Genomic and transcriptomic association studies identify 16 novel susceptibility loci for venous thromboembolism](#). *Blood*, v. 134, n. 19, p. 1645-1657, 2019.

Nomenclatura técnica:GRCh37 - NM\_000130.4(F5):c.1601G>A (p.Arg534Gln) | Frequência rs6025-T = < 1%

## Proteção para eventos tromboembólicos

Evento tromboembólico é a formação de um coágulo em um vaso sanguíneo, que pode se soltar e ser levado pelo sangue até outros órgãos, bloqueando a passagem do sangue na região e causando problemas como o entupimento de artérias do pulmão e derrame. Alguns sinais e sintomas dessa condição são dor, inchaço e falta de ar em alguns casos. Os fatores de risco incluem causas ambientais, como o uso de anticoncepcional oral, gravidez, cirurgias, hospitalização, ausência de movimentos por tempos prolongados, varizes, sedentarismo, obesidade, entre outros, além de variações genéticas entre os indivíduos.

### Resultado:

Variante de proteção não detectada

SNP	rs5985
Cromossomo	6
Gene	F13A1
Seu genótipo	C,C
População de estudo:	Europeia e americana

### Entendendo seu resultado:

O gene chamado *F13A1*, presente no cromossomo 6, é responsável pela produção de uma enzima que liga moléculas de fibrina, uma proteína que auxilia na formação dos coágulos sanguíneos. Embora esse mecanismo não esteja totalmente esclarecido, estudos apontam que o marcador rs5985 nesse gene influencia na formação de estruturas de fibrina menos firmes, que poderiam ser mais facilmente rompidas, resultando em uma proteção ao organismo contra eventos tromboembólicos. Portadores do alelo A nesse marcador apresentam maior proteção contra eventos tromboembólicos, mas a proteção é ainda maior em pessoas que apresentam duas cópias.

### Sugestões:

Você não possui cópias do alelo rs5985-A e, portanto, não apresenta proteção contra eventos tromboembólicos. Contudo, a ausência desse alelo não indica que você não irá desenvolver essa proteção, pois existem outros fatores envolvidos, como fatores ambientais, além de múltiplos fatores genéticos. A adoção de hábitos saudáveis, como uma alimentação equilibrada e a prática de atividade física, pode ajudar na prevenção. Para uma avaliação e interpretação mais detalhadas do resultado, recomenda-se o acompanhamento de um especialista. Para isso, indicamos que consulte o seu médico. Caso não realize nenhum acompanhamento profissional, possuímos [profissionais médicos](#) capacitados para auxiliá-lo.

Este é um teste de triagem e não diagnóstico.

### Referências bibliográficas:

ARIËNS, Robert AS et al. [The factor XIII V34L polymorphism accelerates thrombin activation of factor XIII and affects cross-linked fibrin structure.](#) *Blood*, v. 96, n. 3, p. 988-995, 2000.

CROUS-BOU, Marta; HARRINGTON, Laura B.; KABRHEL, Christopher. [Environmental and genetic risk factors associated with venous thromboembolism.](#) In: *Seminars in thrombosis and hemostasis*. Thieme Medical Publishers, 2016. p. 808-820.

FRANCO, R. F. et al. [Factor XIII Val34Leu is a genetic factor involved in the aetiology of venous thrombosis.](#) *Thrombosis and haemostasis*, v. 81, n. 05, p. 676-679, 1999.

WELLS, P. S. et al. [Factor XIII Val34Leu variant is protective against venous thromboembolism: a HuGE review and meta-analysis.](#) *American journal of epidemiology*, 164.2: 101-109, 2006.

WILLIAMS, Frances MK et al. [Ischemic stroke is associated with the ABO locus: the EuroCLOT study.](#) *Annals of Neurology*, v. 73, n. 1, p. 16-31, 2013.

**Nomenclatura técnica:** GRCh37 - NM\_000129.3(F13A1):c.103C>A; p.Val35Leu | **Frequência rs5985-A** : 20,5%



## Hemocromatose tipo 1 (variante C282Y)

A hemocromatose do tipo 1 faz parte de um grupo de condições caracterizadas pelo acúmulo de ferro em todo o organismo. O excesso desse mineral pode se acumular em diferentes órgãos e tecidos, causando complicações como aumento do tamanho do fígado, cirrose, diabetes, dores nas articulações, escurecimento da pele, insuficiência cardíaca, entre outros. Além dos fatores de risco ambientais, como o consumo excessivo de álcool e a presença de gordura no fígado, variações genéticas nos indivíduos também podem estar associadas ao desenvolvimento dessa condição, entre elas, as cerca de 30 já identificadas no gene *HFE*. Como o quadro clínico é variável, alguns indivíduos podem não apresentar sintomas.

### Resultado:

Variante de risco não detectada

SNP	rs1800562
Cromossomo	6
Gene	<i>HFE</i>
Seu genótipo	G,G
População de estudo:	Europeia

### Entendendo seu resultado:

O gene chamado *HFE*, presente no cromossomo 6, é responsável por uma proteína que regula a quantidade de ferro que irá circular no sangue. Alterações na sua função podem reduzir os níveis dessa proteína, resultando no acúmulo de ferro em todo o organismo. Pessoas que têm duas cópias do alelo A no marcador rs1800562, também conhecido como C282Y, apresentam predisposição para desenvolver hemocromatose tipo 1. Esse marcador possui efeito independentemente do marcador rs1799945, conhecido como H63D, e do marcador rs1800730, conhecido como S65C, que também estão nesse painel genético e são associados ao desenvolvimento da mesma condição. Isso significa que você pode apresentar a variante de risco em um marcador e não apresentar em outros, ou seja, o resultado de um não interfere no resultado dos outros.

### Sugestões:

A ausência do alelo rs1800562-A indica que você não apresenta predisposição para desenvolver hemocromatose tipo 1. No entanto, existem outros fatores de risco genéticos e fatores ambientais que podem contribuir para o desenvolvimento dessa condição. Para uma avaliação e interpretação mais detalhadas do resultado, recomenda-se o acompanhamento de um especialista. Para isso, indicamos que consulte o seu médico. Caso não realize nenhum acompanhamento profissional, possuímos [profissionais médicos](#) capacitados para auxiliá-lo.

Este é um teste de triagem e não diagnóstico.

### Referências bibliográficas:

ALEXANDER, J.; KOWDLEY, K. V. [HFE-associated hereditary hemochromatosis](#). *Genetics in Medicine*, v. 11, n. 5, p. 307-313, 2009.

BARTON, J. C.; EDWARDS, C. Q.; ACTON, R. T. [HFE gene: structure, function, mutations, and associated iron abnormalities](#). *Gene*, v. 574, n. 2, p. 179-192, 2015.

LIMDI, J. K.; CRAMPTON, J. R. [Hereditary haemochromatosis](#). *The Quarterly Journal of Medicine*, v. 97, n. 6, p. 315-324, 2004.

**Nomenclatura técnica:**GRCh37 - NM\_000410.3(HFE):c.845G>A; p.Cys282Tyr | **Frequência rs1800562-A = 3%**

## Hemocromatose tipo 1 (variante H63D)

A hemocromatose do tipo 1 faz parte de um grupo de condições caracterizadas pelo acúmulo de ferro em todo o organismo. O excesso desse mineral pode se acumular em diferentes órgãos e tecidos, causando complicações como aumento do tamanho do fígado, cirrose, diabetes, dores nas articulações, escurecimento da pele, insuficiência cardíaca, entre outros. Além dos fatores de risco ambientais, como o consumo excessivo de álcool e a presença de gordura no fígado, variações genéticas nos indivíduos também podem estar associadas ao desenvolvimento dessa condição, entre elas, as cerca de 30 já identificadas no gene *HFE*. Como o quadro clínico é variável, alguns indivíduos podem não apresentar sintomas.

### Resultado:

Variante de risco não detectada

SNP	rs1799945
Cromossomo	6
Gene	<i>HFE</i>
Seu genótipo	C,C
População de estudo:	Europeia

### Entendendo seu resultado:

O gene chamado *HFE*, presente no cromossomo 6, é responsável por uma proteína que regula a quantidade de ferro que irá circular no sangue. Alterações na sua função podem reduzir os níveis dessa proteína, resultando no acúmulo de ferro em todo o organismo. Pessoas que possuem duas cópias do alelo G no marcador rs1799945 nesse gene, também conhecido como H63D, apresentam predisposição para desenvolver hemocromatose tipo 1. Esse marcador possui efeito independente do marcador rs1800730, conhecido como S65C, e do marcador rs1800562, conhecido como C282Y, que também estão nesse painel genético e associados ao desenvolvimento da mesma condição. Isso significa que você pode apresentar a variante de risco em um marcador e não apresentar em outros, ou seja, o resultado de um não interfere no resultado dos outros.

### Sugestões:

A ausência do alelo rs1799945-G indica que você não apresenta predisposição para desenvolver hemocromatose tipo 1. No entanto, existem outros fatores de risco genéticos e fatores ambientais que podem contribuir para o desenvolvimento dessa condição. Para uma avaliação e interpretação mais detalhadas do resultado, recomenda-se o acompanhamento de um especialista. Para isso, indicamos que consulte o seu médico. Caso não realize nenhum acompanhamento profissional, possuímos [profissionais médicos](#) capacitados para auxiliá-lo.

Este é um teste de triagem e não diagnóstico.

### Referências bibliográficas:

ALEXANDER, J.; KOWDLEY, K. V. [HFE-associated hereditary hemochromatosis](#). *Genetics in medicine*, v. 11, n. 5, p. 307-313, 2009.

BARTON, J. C.; EDWARDS, C. Q.; ACTON, R. T. [HFE gene: structure, function, mutations, and associated iron abnormalities](#). *Gene*, v. 574, n. 2, p. 179-192, 2015.

LIMDI, J. K.; CRAMPTON, J. R. [Hereditary haemochromatosis](#). *The Quarterly Journal of Medicine*, v. 97, n. 6, p. 315-324, 2004.

**Nomenclatura técnica:** GRCh37 - NM\_000410.3(*HFE*):c.187C>G; p.His63Asp | **Frequência rs1799945-G = 11%**

## Hemocromatose tipo 1 (variante S65C)

A hemocromatose do tipo 1 faz parte de um grupo de condições caracterizadas pelo acúmulo de ferro em todo o organismo. O excesso desse mineral pode se acumular em diferentes órgãos e tecidos, causando complicações como aumento do tamanho do fígado, cirrose, diabetes, dores nas articulações, escurecimento da pele, insuficiência cardíaca, entre outros. Além dos fatores de risco ambientais, como o consumo excessivo de álcool e a presença de gordura no fígado, variações genéticas nos indivíduos também podem estar associadas ao desenvolvimento dessa condição, entre elas, as cerca de 30 já identificadas no gene *HFE*. Como o quadro clínico é variável, alguns indivíduos podem não apresentar sintomas.

### Resultado:

Variante de risco não detectada

SNP	rs1800730
Cromossomo	6
Gene	<i>HFE</i>
Seu genótipo	A,A
População de estudo:	Europeia

### Entendendo seu resultado:

O gene chamado *HFE*, presente no cromossomo 6, é responsável por uma proteína que regula a quantidade de ferro que irá circular no sangue. Alterações na sua função podem reduzir os níveis dessa proteína, resultando no acúmulo de ferro em todo o organismo. Pessoas que têm duas cópias do alelo T no marcador rs1800730, também conhecido como S65C, apresentam predisposição para desenvolver hemocromatose tipo 1. Esse marcador tem efeito independentemente do marcador rs1799945, conhecido como H63D, e do marcador rs1800562, conhecido como C282Y, que também estão nesse painel genético e são associados ao desenvolvimento da mesma condição. Isso significa que você pode apresentar a variante de risco em um marcador e não apresentar em outros, ou seja, o resultado de um não interfere no resultado dos outros.

### Sugestões:

A ausência do alelo rs1800730-T indica que você não apresenta predisposição para desenvolver hemocromatose tipo 1. No entanto, existem outros fatores de risco genéticos e fatores ambientais que podem contribuir para o desenvolvimento dessa condição. Para uma avaliação e interpretação mais detalhadas do resultado, recomenda-se o acompanhamento de um especialista. Para isso, indicamos que consulte o seu médico. Caso não realize nenhum acompanhamento profissional, possuímos [profissionais médicos](#) capacitados para auxiliá-lo.

Este é um teste de triagem e não diagnóstico.

### Referências bibliográficas:

ALEXANDER, J.; KOWDLEY, K. V. [HFE-associated hereditary hemochromatosis](#). *Genetics in Medicine*, v. 11, n. 5, p. 307-313, 2009.

BARTON, J. C.; EDWARDS, C. Q.; ACTON, R. T. [HFE gene: structure, function, mutations, and associated iron abnormalities](#). *Gene*, v. 574, n. 2, p. 179-192, 2015.

LIMDI, J. K.; CRAMPTON, J. R. [Hereditary haemochromatosis](#). *The Quarterly Journal of Medicine*, v. 97, n. 6, p. 315-324, 2004.

Nomenclatura técnica:GRCh37 - NM\_000410.3(HFE):c.193A>T; p.Ser65Cys | Frequência rs1800730-T = 1%

## Infarto do miocárdio

O infarto do miocárdio, também conhecido como “ataque do coração”, ocorre quando o fluxo de sangue nas artérias do coração é bloqueado, geralmente devido à formação de coágulos sanguíneos. Esse bloqueio causa a perda da função das células do coração por conta da falta de oxigenação. Como consequência, o funcionamento desse órgão pode ser prejudicado parcial ou completamente. Os sinais e sintomas podem incluir falta de ar, enjoo, fraqueza, entre outros. Alguns dos fatores de risco ambientais são o tabagismo, o colesterol elevado, a hipertensão e a diabetes, além de variações genéticas nos indivíduos.

### Resultado:

Variante de risco não detectada

SNP	rs5918
Cromossomo	17
Gene	ITGB3
Seu genótipo	T,T
População de estudo:	Europeia

### Entendendo seu resultado:

O gene chamado *ITGB3*, presente no cromossomo 17, é responsável pela produção de uma proteína envolvida na formação de coágulos sanguíneos e na cicatrização. Alguns estudos demonstraram que as pessoas que possuem o alelo C no marcador rs5918 nesse gene apresentam maior predisposição para sofrer um infarto do miocárdio.

### Sugestões:

A ausência do alelo rs5918-C indica que você não apresenta predisposição para sofrer um infarto do miocárdio. No entanto, existem outros fatores de risco genéticos e fatores ambientais que podem contribuir para o desenvolvimento dessa condição. Ainda assim, manter uma alimentação equilibrada, praticar exercícios físicos e evitar o tabagismo podem ser aliados na prevenção. Recomenda-se o acompanhamento de um especialista para melhor compreensão, acompanhamento e interpretação do resultado. Para isso, indicamos que consulte o seu médico. Caso não realize nenhum acompanhamento profissional, possuímos [profissionais médicos](#) capacitados para auxiliá-lo.

Este é um teste de triagem e não diagnóstico.

### Referências bibliográficas:

ANDERSON, Jeffrey L.; MORROW, David A. [Acute myocardial infarction](#). *New England Journal of Medicine*, 2017, 376.21: 2053-2064.

FLOYD, Christopher N.; MUSTAFA, Agnesa; FERRO, Albert. [The PLA1/A2 polymorphism of glycoprotein IIIa as a risk factor for myocardial infarction: a meta-analysis](#). *PLoS One*, v. 9, n. 7, p.1-14, 2014.

WEISS, Ethan J. et al. [A polymorphism of a platelet glycoprotein receptor as an inherited risk factor for coronary thrombosis](#). *New England Journal of Medicine*, v. 334, n. 17, p. 1090-1094, 1996.

BRAY, Paul F. et al. [The platelet PIA2 and angiotensin-converting enzyme \(ACE\) D allele polymorphisms and the risk of recurrent events after acute myocardial infarction](#). *The American Journal of Cardiology*, v. 88, n. 4, p. 347-352, 2001.

Nomenclatura técnica: ITGB3(NM\_000212.2):c.176T>C; p.Leu59Pro | Frequência rs5918-C : 12,1%

## Doenças mieloproliferativas

As doenças mieloproliferativas afetam a medula óssea, fazendo com que as células tronco, que originam as células sanguíneas como hemácias, leucócitos e plaquetas, cresçam e se reproduzam de maneira anormal. Essas células anormais não exercem a sua função corretamente, o que acaba causando problemas de saúde como policitemia vera, trombocitemia essencial, mielofibrose idiopática e leucemia mieloide crônica.

### Resultado:

Variante de risco não detectada

SNP	rs77375493
Cromossomo	9
Gene	JAK2
Seu genótipo	G,G
População de estudo:	Europeia

### Entendendo seu resultado:

O gene chamado *JAK2*, presente no cromossomo 9, é responsável por uma proteína envolvida na formação, desenvolvimento e maturação das células sanguíneas. Variações no gene podem causar alterações no desenvolvimento celular, desencadeando doenças como cânceres. As pessoas que possuem o alelo T no marcador rs77375493 nesse gene apresentam maior predisposição para desenvolver doenças mieloproliferativas.

### Sugestões:

A ausência do alelo rs77375493-T indica que você não apresenta predisposição para desenvolver doenças mieloproliferativas. No entanto, existem outros fatores genéticos e fatores ambientais que podem contribuir para o desenvolvimento dessa condição. Além disso, pequenas quantidades de células com a variante podem não ser detectadas neste teste. Dessa forma, a não detecção da variante, em primeiro lugar, não descarta a possibilidade de ocorrência das doenças. Além disso, outras variantes patogênicas no gene *JAK2* também podem causar desordens mieloproliferativas. Para uma avaliação e interpretação mais detalhadas do resultado, recomenda-se o acompanhamento de um especialista. Para isso, indicamos que consulte o seu médico. Caso não realize nenhum acompanhamento profissional, temos [profissionais médicos](#) capacitados para auxiliá-lo.

Este é um teste de triagem e não diagnóstico.

### Referências bibliográficas:

BAXTER, E. Joanna et al. [Acquired mutation of the tyrosine kinase JAK2 in human myeloproliferative disorders](#). *The Lancet*, v. 365, n. 9464, p. 1054-1061, 2005.

KRALOVICS, Robert et al. [A gain-of-function mutation of JAK2 in myeloproliferative disorders](#). *New England Journal of Medicine*, v. 352, n. 17, p. 1779-1790, 2005.

Nomenclatura técnica:GRCh37 - NM\_004972(JAK2): c.1849G>T, p.Val617Phe | Frequência rs77375493-T = < 1%

## Amiloidose hereditária (variante V122I)

As amiloidoses hereditárias são um grupo de condições causadas pelo acúmulo de uma proteína em tecidos e órgãos do corpo. Os sintomas variam de acordo com o local onde a proteína se deposita e incluem diminuição da sensibilidade, formigamento ou dormência nos pés, fraqueza muscular, prisão de ventre ou diarreia, náuseas, vômitos, retenção ou incontinência urinária, problemas de visão, inflamação do músculo cardíaco, convulsões, dores de cabeça, acúmulo de líquido no cérebro, entre outros. A condição pode ter causa desconhecida, mas fatores como câncer, idade avançada e variações genéticas entre os indivíduos podem influenciar a predisposição para desenvolvê-la.

### Resultado:

Variante de risco não detectada

SNP	rs76992529
Cromossomo	18
Gene	TTR
Seu genótipo	G,G
População de estudo:	Europeia, asiática e americana

### Entendendo seu resultado:

O gene chamado *TTR*, presente no cromossomo 18, é responsável pela produção de uma proteína que transporta substâncias pelo organismo. O marcador rs76992529 nesse gene, também conhecido como V122I, causa o acúmulo dessa proteína em órgãos e tecidos do corpo, principalmente no coração. As pessoas que têm o alelo A nesse marcador apresentam maior predisposição para desenvolver amiloidose hereditária. Esse marcador possui efeito independentemente do marcador rs28933979, conhecido como V50M, e do marcador rs121918070, conhecido como T80A, que também estão nesse painel genético e são associados ao desenvolvimento da mesma condição. Isso significa que você pode apresentar a variante de risco em um marcador e não apresentar em outros, ou seja, o resultado de um não interfere no resultado dos outros.

### Sugestões:

A ausência do alelo rs76992529-A indica que você não apresenta predisposição para desenvolver amiloidose hereditária. No entanto, existem outros fatores de risco genéticos e fatores ambientais que podem contribuir para o desenvolvimento dessa condição. Para uma avaliação e interpretação mais detalhadas do resultado, recomenda-se o acompanhamento de um especialista. Para isso, indicamos que consulte o seu médico. Caso não realize nenhum acompanhamento profissional, possuímos [profissionais médicos](#) capacitados para auxiliá-lo.

Este é um teste de triagem e não diagnóstico.

### Referências bibliográficas:

BUXBAUM, Joel N.; RUBERG, Frederick L. [Transthyretin V122I \(pV142I\)\\* cardiac amyloidosis: an age-dependent autosomal dominant cardiomyopathy too common to be overlooked as a cause of significant heart disease in elderly African Americans](#). *Genetics in Medicine*, 2017, 19.7: 733-742.

JACOBSON, Daniel R., et al. [Prevalence of the amyloidogenic transthyretin \(TTR\) V122I allele in 14 333 African-Americans](#). *Amyloid*, 2015, 22.3: 171-174.

MEDLINEPLUS. **Amyloidosis**. Disponível em: <https://medlineplus.gov/amyloidosis.html>. Acessado em: 29 de jul. 2022.

SCHMIDT, Hartmut H., et al. [Estimating the global prevalence of transthyretin familial amyloid polyneuropathy](#). *Muscle & nerve*, 2018, 57.5: 829-837.

SEKIJIMA, Yoshiki. [Hereditary transthyretin amyloidosis](#). *GeneReviews*®[Internet], 2021.

**Nomenclatura técnica:** GRCh37 - NM\_000371.4(TTR):c.424G>A; p.Val142Ile | **Frequência rs76992529-A** = < 1%

## Amiloidose hereditária (variante V50M)

As amiloidoses hereditárias são um grupo de condições causadas pelo acúmulo de uma proteína em tecidos e órgãos do corpo. Os sintomas variam de acordo com o local onde a proteína se deposita e incluem diminuição da sensibilidade, formigamento ou dormência nos pés, fraqueza muscular, prisão de ventre ou diarreia, náuseas, vômitos, retenção ou incontinência urinária, problemas de visão, inflamação do músculo cardíaco, convulsões, dores de cabeça, acúmulo de líquido no cérebro, entre outros. A condição pode ter causa desconhecida, mas fatores como câncer, idade avançada e variações genéticas entre os indivíduos podem influenciar a predisposição para desenvolvê-la.

### Resultado:

Variante de risco não detectada

SNP	rs28933979
Cromossomo	18
Gene	TTR
Seu genótipo	G,G
População de estudo:	Europeia, asiática e latino-americana

### Entendendo seu resultado:

O gene chamado *TTR*, presente no cromossomo 18, é responsável pela produção de uma proteína que transporta substâncias pelo organismo. O marcador rs28933979 nesse gene, também conhecido como V50M, causa o acúmulo dessa proteína em órgãos e tecidos do corpo, principalmente nos nervos. As pessoas que têm o alelo A nesse marcador apresentam maior predisposição para desenvolver amiloidose hereditária. Esse marcador possui efeito independentemente do marcador rs76992529, conhecido como V122I, e do marcador rs121918070, conhecido como T80A, que também estão nesse painel genético e são associados ao desenvolvimento da mesma condição. Isso significa que você pode apresentar a variante de risco em um marcador e não apresentar em outros, ou seja, o resultado de um não interfere no resultado dos outros.

### Sugestões:

A ausência do alelo rs28933979-A indica que você não apresenta predisposição para desenvolver amiloidose hereditária. No entanto, existem outros fatores de risco genéticos e fatores ambientais que podem contribuir para o desenvolvimento dessa condição. Para uma avaliação e interpretação mais detalhadas do resultado, recomenda-se o acompanhamento de um especialista. Para isso, indicamos que consulte o seu médico. Caso não realize nenhum acompanhamento profissional, possuímos [profissionais médicos](#) capacitados para auxiliá-lo.

Este é um teste de triagem e não diagnóstico.

### Referências bibliográficas:

ADAMS, David; CAUQUIL, Cécile; LABEYRIE, Céline. Familial amyloid polyneuropathy. **Current opinion in neurology**, 2017, 30.5: 481-489. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28678039/>

MEDLINEPLUS. **Amyloidosis**. Disponível em: <https://medlineplus.gov/amyloidosis.html> Acesso em: 29 de jul. 2022.

SCHMIDT, Hartmut H., et al. Estimating the global prevalence of transthyretin familial amyloid polyneuropathy. **Muscle & nerve**, 2018, 57.5: 829-837. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5947118/>

SEKIJIMA, Yoshiki. Hereditary transthyretin amyloidosis. **GeneReviews**®[Internet], 2021. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1194/>

**Nomenclatura técnica:** GRCh37 - NM\_000371.4(TTR):c.148G>A; p.Val50Met (também conhecida como p.Val30Met) | **Frequência rs28933979-A** = < 1%

## Amiloidose hereditária (variante T80A)

As amiloidoses hereditárias são um grupo de condições causadas pelo acúmulo de uma proteína em tecidos e órgãos do corpo. Os sintomas variam de acordo com o local onde a proteína se deposita e incluem diminuição da sensibilidade, formigamento ou dormência nos pés, fraqueza muscular, prisão de ventre ou diarreia, náuseas, vômitos, retenção ou incontinência urinária, problemas de visão, inflamação do músculo cardíaco, convulsões, dores de cabeça, acúmulo de líquido no cérebro, entre outros. A condição pode ter causa desconhecida, mas fatores como câncer, idade avançada e variações genéticas entre os indivíduos podem influenciar a predisposição para desenvolvê-la.

### Resultado:

Variante de risco não detectada

SNP	rs121918070
Cromossomo	18
Gene	TTR
Seu genótipo	A,A
População de estudo:	Europeia e asiática

### Entendendo seu resultado:

O gene chamado *TTR*, presente no cromossomo 18, é responsável pela produção de uma proteína que transporta substâncias pelo organismo. O marcador rs121918070 nesse gene, também conhecido como T80A, causa o acúmulo dessa proteína em órgãos e tecidos do corpo, principalmente nos nervos e no coração. As pessoas que têm o alelo G nesse marcador apresentam maior predisposição para desenvolver amiloidose hereditária. Esse marcador possui efeito independentemente do marcador rs76992529, conhecido como V122I, e do marcador rs28933979, conhecido como V50M, que também estão nesse painel genético e são associados ao desenvolvimento da mesma condição. Isso significa que você pode apresentar a variante de risco em um marcador e não apresentar em outros, ou seja, o resultado de um não interfere no resultado dos outros.

### Sugestões:

A ausência do alelo rs121918070-G indica que você não apresenta predisposição para desenvolver amiloidose hereditária. No entanto, existem outros fatores de risco genéticos e fatores ambientais que podem contribuir para o desenvolvimento dessa condição. Para uma avaliação e interpretação mais detalhadas do resultado, recomenda-se o acompanhamento de um especialista. Para isso, indicamos que consulte o seu médico. Caso não realize nenhum acompanhamento profissional, possuímos [profissionais médicos](#) capacitados para auxiliá-lo.

Este é um teste de triagem e não diagnóstico.

### Referências bibliográficas:

KOTANI, Nobuhiro, et al. [Transthyretin Thr60Ala Appalachian-type mutation in a Japanese family with familial amyloidotic polyneuropathy](#). *Amyloid*, 2002, 9.1: 31-34.

MedlinePlus. *Amyloidosis*. Disponível em: <https://medlineplus.gov/amyloidosis.html>. Acessado em: 29 de jul. 2022.

SATTIANAYAGAM, Prayman T., et al. [Cardiac phenotype and clinical outcome of familial amyloid polyneuropathy associated with transthyretin alanine 60 variant](#). *European heart journal*, 2012, 33.9: 1120-1127.

REILLY, M. M.; STAUNTON, H.; HARDING, A. E. [Familial amyloid polyneuropathy \(TTR ala 60\) in north west Ireland: a clinical, genetic, and epidemiological study](#). *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*, 1995, 59.1: 45-49.

SCHMIDT, Hartmut H., et al. [Estimating the global prevalence of transthyretin familial amyloid polyneuropathy](#). *Muscle & nerve*, 2018, 57.5: 829-837.

SEKIJIMA, Yoshiki. [Hereditary transthyretin amyloidosis](#). *GeneReviews*®[Internet], 2021.

**Nomenclatura técnica:** GRCh37 - NM\_000371.4(TTR): c.238A>G, p.Thr80Ala (também conhecida como p.Thr60Ala) | **Frequência rs121918070-G** = < 1%



## Polipose associada ao gene *MUTYH*(variante G396D)

A polipose associada ao gene *MUTYH* é caracterizada pelo aumento da chance de se desenvolver câncer colorretal, que é um tipo de tumor maligno que se instala no intestino grosso e pode estar associado ou não à formação de múltiplos tumores. Os sintomas costumam aparecer já na idade adulta e incluem hemorragias, anemia, perda de peso, diarreia e dor abdominal. Fatores ambientais, como o hábito de fumar e obesidade, também podem contribuir para o desenvolvimento dessa condição. Além do câncer colorretal, podem ocorrer outros tipos de câncer, como de bexiga, ovários, mamas e endométrio.

### Resultado:

Variante de risco não detectada

SNP	rs36053993
Cromossomo	1
Gene	<i>MUTYH</i>
Seu genótipo	C,C
População de estudo:	Europeia

### Entendendo seu resultado:

O gene chamado *MUTYH*, presente no cromossomo 1, é responsável por uma proteína que participa dos mecanismos de reparo do DNA. Alterações na sua função podem prejudicar o funcionamento correto dessa proteína, levando ao mau funcionamento desses mecanismos de reparo, que é um dos principais fatores causadores de cânceres. As pessoas que possuem duas cópias do alelo T no marcador rs36053993 nesse gene apresentam predisposição para desenvolver polipose associada ao gene *MUTYH* e também câncer colorretal.

### Sugestões:

A ausência do alelo rs36053993-T indica que você não apresenta predisposição para desenvolver polipose associada ao gene *MUTYH* e câncer colorretal. No entanto, existem outros fatores de risco genéticos e fatores ambientais que podem contribuir para o desenvolvimento dessas condições. Para uma avaliação e interpretação mais detalhadas do resultado, recomenda-se o acompanhamento de um especialista. Para isso, indicamos que consulte o seu médico. Caso não realize nenhum acompanhamento profissional, possuímos [profissionais médicos](#) capacitados para auxiliá-lo.

Este é um teste de triagem e não diagnóstico.

### Referências bibliográficas:

AL-TASSAN, Nada et al. [Inherited variants of MYH associated with somatic G: C→ T: A mutations in colorectal tumors](#). *Nature genetics*, v. 30, n. 2, p. 227-232, 2002.

LUBBE, Steven J. et al. [Clinical implications of the colorectal cancer risk associated with MUTYH mutation](#). *Journal of Clinical Oncology*, v. 27, n. 24, p. 3975-3980, 2009.

KIDAMBI, Trilokesh D. et al. [Hereditary polyposis syndromes](#). *Current treatment options in gastroenterology*, v. 17, n. 4, p. 650-665, 2019.

ORPHANET. Polipose adenomatosa familiar. Disponível em: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=PT&Expert=733](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=PT&Expert=733) Acessado em: 12 jul. 2022

SHUSSMAN, Noam; WEXNER, Steven D. [Colorectal polyps and polyposis syndromes](#). *Gastroenterology report*, v. 2, n. 1, p. 1-15, 2014.

**Nomenclatura técnica:** MUTYH(NM\_001128425.1): c.1187C>T, p.Gly396Asp | **Frequência rs36053993-T** = < 1%

## Doença de Parkinson e doença de Gaucher

A doença de Parkinson é caracterizada pela degeneração de áreas do cérebro de forma progressiva. Ela causa lentidão dos movimentos, rigidez muscular, desequilíbrio e tremores nas mãos, braços, pernas e cabeça. Exposição prolongada a produtos químicos e pesticidas podem aumentar o risco de desenvolver essa condição. Já a doença de Gaucher afeta a capacidade de o organismo processar um certo tipo de gordura, que acaba se acumulando em órgãos e tecidos, incluindo os neurônios cerebrais, causando aumento do fígado, problemas nos rins, pulmão e sintomas parkinsonianos como tremores e demência. Alterações no gene *GBA* são fatores genéticos de risco comum entre as doenças de Parkinson e de Gaucher.

### Resultado:

Variante de risco não detectada

SNP	rs76763715
Cromossomo	1
Gene	<i>GBA</i>
Seu genótipo	T,T
População de estudo:	Africana, asiática, norte-americana, sul-americana, europeia e judaica Ashkenazi

### Entendendo seu resultado:

O gene chamado *GBA*, localizado no cromossomo 1, é responsável por uma proteína que realiza a degradação de certos tipos de gorduras. As pessoas que possuem o alelo C no marcador rs76763715 nesse gene apresentam predisposição para desenvolver doença de Parkinson. Contudo, para apresentar predisposição para desenvolver doença de Gaucher, é necessária a presença de duas cópias desse alelo.

### Sugestões:

A ausência do alelo rs76763715-C indica que você não apresenta predisposição para desenvolver doença de Gaucher e doença de Parkinson. No entanto, existem outros fatores de risco genéticos e fatores ambientais que podem contribuir para o desenvolvimento dessas condições. Estudos científicos demonstraram que portadores da doença de Gaucher podem apresentar mais risco de desenvolver também doença de Parkinson. Para uma avaliação e interpretação mais detalhadas do resultado, recomenda-se o acompanhamento de um especialista. Para isso, indicamos que consulte o seu médico. Caso não realize nenhum acompanhamento profissional, possuímos [profissionais médicos](#) capacitados para auxiliá-lo.

Este é um teste de triagem e não diagnóstico.

### Referências bibliográficas:

BELLOU, Vanesa et al. [Environmental risk factors and Parkinson's disease: an umbrella review of meta-analyses](#). *Parkinsonism & related disorders*, v. 23, p. 1-9, 2016.

DAVIS, Albert A. et al. [Variants in GBA, SNCA, and MAPT influence Parkinson disease risk, age at onset, and progression](#). *Neurobiology of aging*, v. 37, p. 209. e1-209. e7, 2016.

GAN-OR, Ziv et al. [Differential effects of severe vs mild GBA mutations on Parkinson disease](#). *Neurology*, v. 84, n. 9, p. 880-887, 2015.

OLIVEIRA, Catarina; OTTMAN, Ruth; ORR-URTREGER, Avi. [Multi-center analysis of glucocerebrosidase mutations in Parkinson disease](#). *N Engl J Med*, v. 361, n. 17, p. 1651-1661, 2009.

NEUMANN, Juliane et al. [Glucocerebrosidase mutations in clinical and pathologically proven Parkinson's disease](#). *Brain*, v. 132, n. 7, p. 1783-1794, 2009.

**Nomenclatura técnica:** GRCh37 - NM\_000157.4(*GBA*): c.1226T>C, p.Asn409Ser (Também conhecida como Asn370Ser) | **Frequência rs76763715-C** = < 1%

## Doença de Parkinson

A doença de Parkinson é caracterizada pela degeneração, de forma progressiva, de áreas específicas do cérebro que controlam o equilíbrio e o movimento. Muitas vezes, o primeiro sintoma dessa condição é o tremor de uma das mãos, especialmente quando o corpo está em repouso, depois evolui e pode atingir os braços, pernas, pés e rosto. Além disso, causa lentidão dos movimentos, rigidez muscular e desequilíbrio. Pode afetar as emoções e a capacidade de pensamento, causando depressão e alucinações visuais. Vários fatores podem influenciar a predisposição para desenvolver essa condição, como a exposição prolongada a produtos químicos, metais pesados e pesticidas, além de alterações genéticas.

### Resultado:

Variante de risco não detectada

SNP	rs34637584
Cromossomo	12
Gene	LRRK2
Seu genótipo	G,G
População de estudo:	Africana, americana, asiática, europeia e judaica

### Entendendo seu resultado:

O gene chamado *LRRK2*, localizado no cromossomo 12, é responsável por uma proteína envolvida na sinalização dos neurônios cerebrais. As pessoas que possuem o alelo A no marcador rs34637584 nesse gene apresentam predisposição para desenvolver doença de Parkinson.

### Sugestões:

A ausência do alelo rs34637584-A indica que você não apresenta predisposição para desenvolver doença de Parkinson. No entanto, existem outros fatores de risco genéticos e fatores ambientais que podem contribuir para o desenvolvimento dessa condição. Para uma avaliação e interpretação mais detalhadas do resultado, recomenda-se o acompanhamento de um especialista. Para isso, indicamos que consulte o seu médico. Caso não realize nenhum acompanhamento profissional, possuímos [profissionais médicos](#) capacitados para auxiliá-lo.

Este é um teste de triagem e não diagnóstico.

### Referências bibliográficas:

BELLOU, Vanesa et al. [Environmental risk factors and Parkinson's disease: an umbrella review of meta-analyses](#). *Parkinsonism & related disorders*, v. 23, p. 1-9, 2016.

HEALY, Daniel G. et al. [Phenotype, genotype, and worldwide genetic penetrance of LRRK2-associated Parkinson's disease: a case-control study](#). *The Lancet Neurology*, v. 7, n. 7, p. 583-590, 2008.

LESAGE, Suzanne et al. [Parkinson's disease-related LRRK2 G2019S mutation results from independent mutational events in humans](#). *Human Molecular Genetics*, v. 19, n. 10, p. 1998-2004, 2010.

MEDLINEPLUS. *Parkinson disease*. Disponível em: <https://medlineplus.gov/genetics/condition/parkinson-disease/> Acessado em: 29 jul. 2022.

ZHANG, Pei-Lan et al. [Genetics of Parkinson's disease and related disorders](#). *Journal of medical genetics*, v. 55, n. 2, p. 73-80, 2018.

Nomenclatura técnica:GRCh37 - NM\_198578.4(LRRK2):c.6055G>A (p.Gly2019Ser) | Frequência rs34637584-A = < 1%

## Câncer

O câncer compreende um grande grupo de condições que se caracterizam pelo crescimento e multiplicação, de forma descontrolada, de células de vários órgãos e tecidos do corpo. Uma alimentação desequilibrada associada à baixa prática de atividades físicas, o consumo excessivo de álcool e o tabagismo, a exposição prolongada à radiação e a produtos químicos e o envelhecimento são alguns dos fatores de risco ambientais relacionados ao aparecimento do câncer. Além disso, estudos científicos demonstraram que variações genéticas no gene *CHEK2* podem estar associadas a um aumento do risco de desenvolver diferentes tipos de câncer.

## Resultado:

Variante de risco não detectada

SNP	rs17879961
Cromossomo	22
Gene	<i>CHEK2</i>
Seu genótipo	A,A
População de estudo:	Europeia

## Entendendo seu resultado:

O gene chamado *CHEK2*, localizado no cromossomo 22, é responsável por uma proteína envolvida no controle do ciclo celular, sendo essencial para os processos de divisão celular e de reparo de danos ao DNA. As pessoas que possuem o alelo G no marcador rs17879961 nesse gene apresentam maior predisposição para desenvolver câncer em diferentes órgãos e tecidos quando comparadas às pessoas que não possuem cópias desse alelo.

## Sugestões:

A ausência do alelo rs17879961-G indica que você não apresenta predisposição para desenvolver algum tipo de câncer. No entanto, existem outros fatores de risco genéticos e fatores ambientais que podem contribuir para o desenvolvimento dessa condição. Manter hábitos saudáveis, evitando o tabagismo e o consumo excessivo de álcool, podem auxiliar na proteção contra o desenvolvimento de câncer. Para uma avaliação e interpretação mais detalhadas do resultado, recomenda-se o acompanhamento de um especialista. Para isso, indicamos que consulte o seu médico. Caso não realize nenhum acompanhamento profissional, possuímos [profissionais médicos](#) capacitados para auxiliá-lo.

Este é um teste de triagem e não diagnóstico.

## Referências bibliográficas:

CYBULSKI, C. et al. [CHEK2 is a multiorgan cancer susceptibility gene](#). *The American Journal of Human Genetics*, v. 75, n. 6, p. 1131-1135, 2004.

HAN, Fei-fei; GUO, Chang-long; LIU, Li-hong. [The effect of CHEK2 variant I157T on cancer susceptibility: evidence from a meta-analysis](#). *DNA and cell biology*, v. 32, n. 6, p. 329-335, 2013.

OBAZEE, Ofure et al. [Germline BRCA2 K3326X and CHEK2 I157T mutations increase risk for sporadic pancreatic ductal adenocarcinoma](#). *International journal of cancer*, v. 145, n. 3, p. 686-693, 2019.

WANG, Yue; DAI, Bo; YE, Dingwei. [CHEK2 mutation and risk of prostate cancer: a systematic review and meta-analysis](#). *International journal of clinical and experimental medicine*, v. 8, n. 9, p. 15708, 2015.

YANG, Yaohua et al. [Re-evaluating genetic variants identified in candidate gene studies of breast cancer risk using data from nearly 280,000 women of Asian and European ancestry](#). *EBioMedicine*, v. 48, p. 203-211, 2019.

Nomenclatura técnica: GRCh37 - NM\_007194.4(CHEK2):c.470T>C (p.Ile157Thr) | Frequência rs17879961-G =<1%

