



SÉRGIO CAMPOLINA
ORTOPEDIA ESPORTIVA



ANÁLISE
**GENÉTICA
ESPORTIVA**

Avalia a relação de suas variantes genômicas com aptidão esportiva



SÉRGIO CAMPOLINA
ORTOPEDIA ESPORTIVA

SIMPLIFICAMOS A CIÊNCIA

Simplificamos a ciência e criamos acesso a exames diagnósticos complexos oferecendo uma experiência individualizada.

Somos um *one stop shop* de autocuidado, longevidade, saúde e educação continuada que integra ciência e tecnologia. Usamos modelos acessíveis de coleta de amostras, como saliva, mucosa oral, sangue em papel filtro ou microtubo e outros, podendo ser realizada pelo profissional ou pelo próprio cliente/paciente.

Nossos laudos são evolutivos e interpretativos, disponíveis para análises genéticas, doenças infecciosas e inflamatórias, com forte atuação em pesquisa, desenvolvimento e inovação.

Trabalhamos fortemente na atualização científica com nossa plataforma educacional *Tesfy Professionals*, dedicada aos profissionais de saúde parceiros.

Atualmente conectamos serviços de análises nutrigenéticas, genéticas dermatológica, ginecológica e esportiva, hipersensibilidade alimentar e microbioma intestinal, oral e feminino. Sempre buscando as tecnologias mais recentes e lançando as melhores soluções.



*Simples
de coletar*



*Simples
de enviar*



*Simples de
receber o laudo*

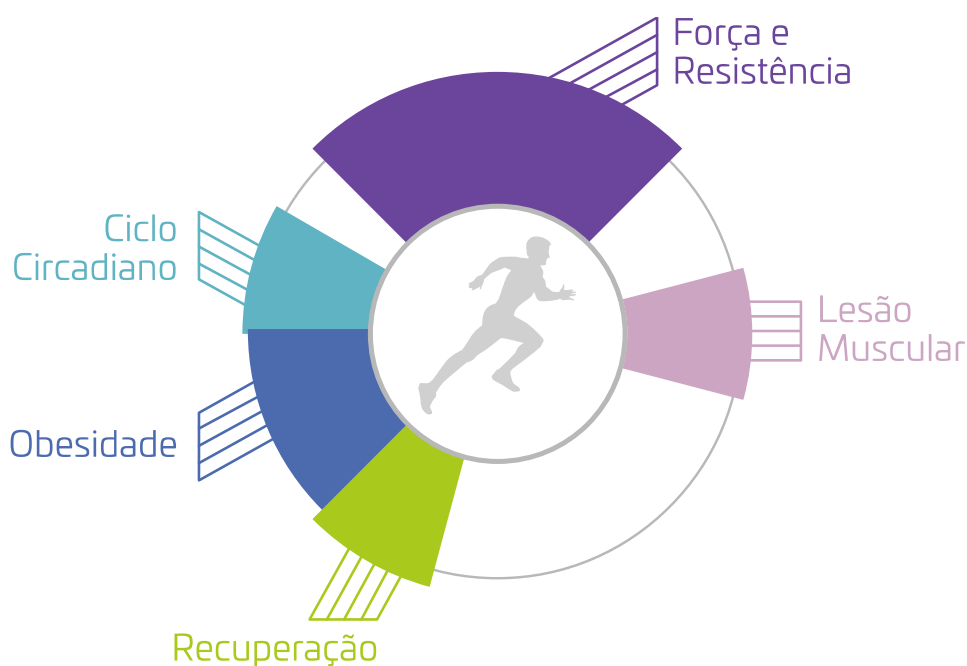


Detalhes da análise

A análise do perfil Genético Esportivo é baseada na tecnologia de Sequenciamento de Nova Geração (NGS), que avalia até 61 variantes localizadas em 47 genes diferentes, com a finalidade de identificar alterações genéticas específicas relacionadas com aptidão física e perfil esportivo, risco de lesão e/ou recuperação muscular, hipertensão e sensibilidade ao sal, metabolismo e consumo de cafeína, ritmo circadiano, além de obesidade e gestão do peso.

Com essa análise, o seu consultor esportivo poderá elaborar estratégias adequadas para o direcionamento personalizado do seu treino, otimizando a sua performance atlética.

A análise Genética Esportiva foi desenvolvida no contexto científico atual, sendo baseado em evidências e com fundamentação em *guidelines* internacionais e estudos inovadores e disruptivos de variantes populacionais.





SÉRGIO CAMPOLINA
ORTOPEDIA ESPORTIVA

LAUDO DA ANÁLISE
GENÉTICA ESPORTIVA

NOME DO PACIENTE

Nome do paciente:

Sexo do paciente:

Data de nascimento:

Solicitante:



Metodologia: Seq. de Nova Geração

Material: Mucosa oral

Pedido:

Coleta realizada em:

Amostra recebida em:

Resultado liberado em:



Laudo - Genética Esportiva

Resultado da Análise **Genético Esportivo**

A *performance* física é caracterizada como multifatorial, sendo determinada pelo perfil genético do indivíduo e influenciada por fatores ambientais. Assim é importante identificar genes e variantes com capacidade de impactar fisiologicamente a resposta do indivíduo ao treino, possibilitando a modulação na expressão desses genes, sendo que a compreensão da arquitetura genética é um importante aliado no desenvolvimento de estratégias para melhorar a *performance* atlética e elaborar treinos personalizados.

Pesquisas relacionadas a preditores moleculares destacam diversas variantes potencialmente relevantes, que contribuem para predisposição a tipos diferentes de esportes e resultados satisfatórios no progresso atlético. Assim os fatores genéticos têm uma grande influência sobre os componentes do desempenho atlético, como resistência, força, flexibilidade, recuperação muscular, entre outros, atuando na variabilidade interindividual (PMID: 26231489, DOI: 10.1590/S1517-86922011000100012).



Auto coleta: amostra coletada, identificada e enviada pelo paciente ou clínica associada.

Nome do paciente:

Sexo do paciente:

Data de nascimento:

Solicitante:



Metodologia: Seq. de Nova Geração

Material: Mucosa oral

Pedido:

Coleta realizada em:

Amostra recebida em:

Resultado liberado em:



Laudo - Genética Esportiva

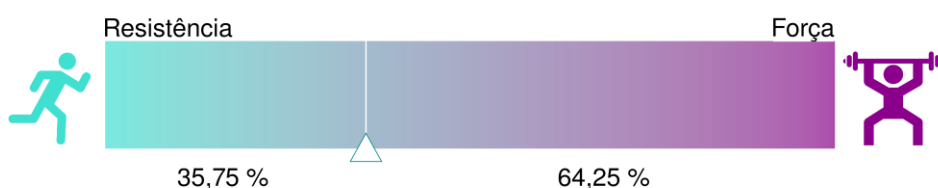
Aptidão Física e Perfil Esportivo

A capacidade de realizar exercícios de resistência é influenciada por diversos aspectos relacionados ao metabolismo celular e função cardiovascular, incluindo proporção de fibras de contração lenta no músculo esquelético e fatores como débito cardíaco máximo e taxa de consumo máximo de oxigênio.

Já os exercícios de força muscular dependem de variáveis relacionadas com o tipo de contração e movimento realizados, segmento corporal, proporção da massa corporal magra e de fibras de contração rápida, além de fatores neuromusculares, morfológicos e hormonais.

Estudos sugerem que as características genéticas são essenciais para destaque no esporte de alto rendimento. Dentre os genes identificados até o momento, alguns foram associados com o desenvolvimento de alta *performance* física em modalidades esportivas que exigem força e outros em modalidades de resistência (PMID: 26231489, 29561708, DOI: 10.1590/S1517-86922011000100012).

* O seu estudo Genético Esportivo identificou o perfil atlético mais orientado para esportes de FORÇA:



Auto coleta: amostra coletada, identificada e enviada pelo paciente ou clínica associada.

Nome do paciente:

Sexo do paciente:

Data de nascimento:

Solicitante:



Metodologia: Seq. de Nova Geração

Material: Mucosa oral

Pedido:

Coleta realizada em:

Amostra recebida em:

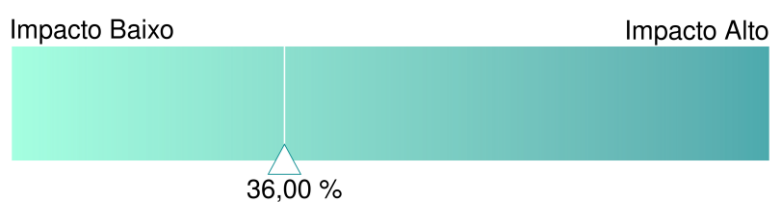
Resultado liberado em:



Laudo - Genética Esportiva

Perfil de Resistência

* Score do impacto das variantes pesquisadas para o perfil de resistência:



O seu estudo Genético Esportivo identificou 14 variantes relacionadas ao perfil atlético de **Resistência**.

Gene	Variante	Alelo de Impacto	Impacto	Resultado
COL6A1	rs35796750	T	+	CT
HIF1A	rs11549465	C	+	CC
IGF1R	rs1464430	A	+	AA
IL15RA	rs2228059	T	+	TG
KDR	rs1870377	T	+	TA
MSTN	rs7570532	A	+	AA
NOS3	rs1799983	G	+	TG
NOS3	rs2070744	T	+	CT
NRF1	rs2402970	T	+	TT
PPARA	rs4253778	G	+	GG
PPARD	rs2016520	C ou T	+	TT
PPARGC1A	rs4697425	A	-	AA
SOD2	rs4880	G	+	GG
UCP2	rs660339	A	+	GA

NOTA: (+) Impacto relacionado com o perfil de resistência; (-) Impacto relacionado com o comprometimento da resistência.

Auto coleta: amostra coletada, identificada e enviada pelo paciente ou clínica associada.

Nome do paciente:

Sexo do paciente:

Data de nascimento:

Solicitante:



Metodologia: Seq. de Nova Geração

Material: Mucosa oral

Pedido:

Coleta realizada em:

Amostra recebida em:

Resultado liberado em:



Laudo - Genética Esportiva

Interpretando o Resultado

* *COL6A1* - rs35796750

O gene *COL6A1* codifica uma subunidade do colágeno tipo VI, sendo que variantes neste gene são conhecidas por causarem doenças musculares como a miopatia de Bethlem e Ullrich. A variante intrônica rs35796750 (g.47422412C>T) é considerada benigna para essas patologias, de acordo com critérios do ACMG. Entretanto, em relação à performance esportiva, um estudo indicou uma maior frequência de homozigotos para o alelo T em triatletas com melhor desempenho durante as etapas de corrida e ciclismo (PMID: 22012643).

* *HIF1A* - rs11549465

O gene *HIF1A* é um regulador da resposta adaptativa à hipóxia, influenciando a transcrição de genes envolvidos com metabolismo energético, angiogênese, apoptose, dentre outros relacionados com o aumento do suprimento de oxigênio e adaptação à hipóxia. A variante rs11549465 (g.62207557C>T), localizada neste gene, promove a substituição de um aminoácido prolina na posição 582 por uma serina (Pro582Ser), o que leva ao aumento da estabilidade da proteína HIF-1alfa. Um estudo descreveu uma maior frequência do alelo C desta variante em atletas de resistência de elite em relação a controles (PMID: 20299614).

* *IGF1R* - rs1464430

O gene *IGF1R* codifica um receptor transmembrana que medeia os efeitos do IGF1, o qual desempenha uma importante função no crescimento e pode induzir a hipertrofia do músculo esquelético. Um estudo concluiu que o alelo A da variante rs1464430 está relacionado com melhor desempenho de atletas em esportes de resistência, porém confere uma desvantagem para atletas em esportes de força (PMID: 24745653).

Auto coleta: amostra coletada, identificada e enviada pelo paciente ou clínica associada.

Nome do paciente:

Sexo do paciente:

Data de nascimento:

Solicitante:



Metodologia: Seq. de Nova Geração

Material: Mucosa oral

Pedido:

Coleta realizada em:

Amostra recebida em:

Resultado liberado em:



Laudo - Genética Esportiva

* *IL15RA* - rs2228059

O gene *IL15RA* codifica um receptor de citocina que se liga especificamente à interleucina 15 (IL-15) e que afeta parâmetros associados à hipertrofia das fibras musculares esqueléticas. Um estudo associou a variante rs2228059 (g.6002368T>G), que substitui um aminoácido asparagina no códon 146 por um triptofano (p.Asn146Thr), com maiores volumes de músculo e osso cortical. Em outro estudo foi observado que a frequência do alelo não resulta em associação significativa quando comparados atletas de resistência e força, mas o alelo T está associado a atletas de resistência em esportes específicos, como ciclismo. Assim a perda do receptor de IL-15 poderia induzir a uma mudança oxidativa funcional nos músculos de contração rápida, aumentando substancialmente a resistência à fadiga e a capacidade de exercício (PMID: 18514540, 21765213).

* *KDR* - rs1870377

O gene *KDR* (também designado *VEGFR2*) codifica um receptor do fator de crescimento tirosina quinase, essencial para induzir a resposta angiogênica no treino aeróbico. A variante rs1870377 (g.55972974T>A), neste gene, promove a substituição de um aminoácido glutamina por uma histidina (p.Gln472His), sendo que estudos identificaram uma maior frequência do alelo T desta variante em atletas de resistência, bem como uma maior proporção de fibras do tipo I (PMID: 19521715).

* *MSTN* - rs7570532

O gene *MSTN*, também conhecido como *GDF8*, codifica uma proteína secretada no músculo esquelético cuja função principal é modular negativamente a proliferação e a diferenciação de mioblastos e, assim, a massa e a força muscular. Variantes neste gene estão associadas a uma produção de miostatina não funcional, que resulta em hipertrofia muscular em diversas espécies de mamíferos. Além disso, este gene foi indiretamente associado a uma necessidade cardiometabólica importante, sendo que um estudo recente avaliou a aptidão cardiorrespiratória em chineses saudáveis, medida por meio do volume de oxigênio (VO₂) máximo durante o exercício físico. Assim indivíduos com o alelo A para a variante rs7570532 apresentaram valores mais elevados de VO₂, conferindo uma predisposição positiva para a performance em exercícios de resistência. Porém outros autores não confirmaram esta relação com o desempenho de resistência, sendo que mais estudos são essenciais para uma associação mais relevante (PMID: 20536908, 32429201).

Auto coleta: amostra coletada, identificada e enviada pelo paciente ou clínica associada.

Nome do paciente:

Sexo do paciente:

Data de nascimento:

Solicitante:



Metodologia: Seq. de Nova Geração

Material: Mucosa oral

Pedido:

Coleta realizada em:

Amostra recebida em:

Resultado liberado em:



Laudo - Genética Esportiva

* **NOS3 - rs1799983**

O gene *NOS3* codifica uma enzima predominantemente expressa nas células vasculares endoteliais, que catalisa a produção de óxido nítrico, um radical livre reativo. Esta enzima impede o dano neuronal gerando pequenos volumes de óxido nítrico para expandir os vasos sanguíneos, inibir a agregação e o relaxamento plaquetário e prevenir a destruição oxidativa. Um estudo identificou uma maior proporção da variante rs1799983 (alelo G) nos melhores corredores de meia maratona, entretanto esta melhor performance está atrelada à presença concomitante da variante rs5810761 (-9/+9) do gene *BDKRB2*. Não obstante, no mesmo estudo foi identificada uma combinação de variantes com melhor performance (PMID: 30429902).

* **NOS3 - rs2070744**

O gene *NOS3* codifica uma enzima predominantemente expressa nas células vasculares endoteliais, que catalisa a produção de óxido nítrico, um radical livre reativo. Esta enzima impede o dano neuronal gerando pequenos volumes de óxido nítrico para expandir os vasos sanguíneos, inibir a agregação e o relaxamento plaquetário e prevenir a destruição oxidativa. Estudos também associaram um aumento da óxido nítrico sintase endotelial com o alelo T da variante rs2070744. Assim esta variante foi, posteriormente, relacionada, em diversos estudos, à melhor performance esportiva tanto de atletas com aptidão em força, como também de atletas com aptidão em resistência (PMID: 19701646, 21254885, 24744483, 30765915).

* **NRF1 - rs2402970**

O gene *NRF1* codifica um fator de transcrição que atua nos genes nucleares, os quais codificam subunidades respiratórias e componentes da transcrição e replicação mitocondrial. Um estudo sugeriu uma associação entre a variante rs2402970 (alelo T) e uma melhor capacidade aeróbica em caucasianos (PMID: 18184751).

Auto coleta: amostra coletada, identificada e enviada pelo paciente ou clínica associada.

Nome do paciente:

Sexo do paciente:

Data de nascimento:

Solicitante:



Metodologia: Seq. de Nova Geração

Material: Mucosa oral

Pedido:

Coleta realizada em:

Amostra recebida em:

Resultado liberado em:



Laudo - Genética Esportiva

* **PPARA - rs4253778**

O gene *PPARA* é altamente expresso em tecidos que catabolizam ácidos graxos, incluindo músculo esquelético. Seu nível de expressão é maior em fibras musculares do tipo I (contração lenta) do que do tipo II (contração rápida), regulando a expressão de genes que codificam diversas enzimas musculares essenciais envolvidas em oxidação de ácidos graxos. Diversos estudos identificaram uma maior frequência do alelo G em homozigose (variante rs4253778) em atletas de resistência quando comparados a controles, sendo que este alelo está relacionado com uma maior porcentagem de fibras musculares do tipo I (contração lenta). Além disso, também foi observado que o alelo C estava mais presente em atletas do sexo masculino com aptidão para força ou para atividades mistas (aeróbica/anaeróbica) em comparação com controles, relacionando este alelo com um maior poder de contração e um aumento de massa muscular (PMID: 16506057, 19422653, 20620111, 24996283, 26231489, DOI: 10.1080/17461391.2010.487120).

* **PPARD - rs2016520**

O gene *PPARD* codifica um fator de transcrição que induz a proliferação de peroxissomos e desempenha um papel importante no metabolismo energético e função mitocondrial. O alelo C da variante rs2016520 foi associado com um aumento na absorção de glicose nos músculos e no desenvolvimento de fibras musculares do tipo 1, sendo que diversos autores observaram um aumento da frequência deste alelo em atletas de resistência quando comparados com controle. Entretanto outros estudos com populações de distintas etnias contrariaram a hipótese do alelo C configurar vantagem para a performance de resistência, relatando uma mínima diferença entre os alelos ou com uma associação inversa, descrevendo o alelo T como mais frequente em atletas de resistência (PMID: 16306381, 18240567, 17259439, 19666693, 24118591, 26231489).

* **PPARGC1A - rs4697425**

O gene *PPARGC1A* codifica um coativador de receptores nucleares e outros fatores de transcrição que regulam processos metabólicos, incluindo biogênese e respiração mitocondrial, gliconeogênese hepática e conversão de tipo de fibra de contração lenta (tipo 1). Um estudo com chineses identificou uma prevalência do alelo A da variante rs4697425 em atletas de resistência do sexo feminino, entretanto a mesma prevalência não foi encontrada em atletas do sexo masculino (PMID: 26231489, 25170593).

Auto coleta: amostra coletada, identificada e enviada pelo paciente ou clínica associada.

Nome do paciente:

Sexo do paciente:

Data de nascimento:

Solicitante:



Metodologia: Seq. de Nova Geração

Material: Mucosa oral

Pedido:

Coleta realizada em:

Amostra recebida em:

Resultado liberado em:



Laudo - Genética Esportiva

* *SOD2* - rs4880

O gene *SOD2* codifica uma enzima que catalisa a dismutação de radicais superóxidos em peróxido de hidrogênio e oxigênio. O alelo A da variante rs4880 neste gene indica a presença do aminoácido valina no códon 16, o que acarreta uma diminuição da eficiência do MnSOD (superóxido dismutase dependente do manganês) contra o estresse oxidativo em relação ao alelo G desta variante, que promove a substituição do aminoácido por uma alanina. Assim estudos sugerem que atletas homocigotos para o alelo G apresentam menores valores tanto de creatinina quanto de creatina quinase após o exercício e, conseqüentemente, menor dano muscular. Além disso, estudos indicam maior frequência do alelo G em homocigose em atletas de elite tanto de força muscular quanto de resistência, sugerindo um efeito positivo desta variante no desempenho esportivo (PMID: 8806673, 12618592, 20109103, 23991909, 24865797, 28666769).

* *UCP2* - rs660339

O gene *UCP2* codifica uma proteína que está envolvida no desacoplamento da fosforilação oxidativa da síntese de ATP em certos tecidos e na regulação do metabolismo lipídico e gasto de energia. Treinos de resistência levam ao aumento desta proteína nos músculos esqueléticos e cardíacos. A variante rs660339 (g.73689104G>A), neste gene, promove a substituição de um aminoácido alanina no códon 55 por uma valina, sendo que estudos indicam uma maior frequência do alelo A desta variante em atletas de resistência, quando comparados a controles, porém a frequência do alelo G foi relacionada com atletas de força. Além disso, a presença do alelo A em homocigose está associada a uma maior eficiência energética, metabólica e de atividade física, além de um maior VO2 máximo (volume máximo de oxigênio que o corpo consome durante o exercício) (PMID: 19653005, 21254885, 26231489).

Auto coleta: amostra coletada, identificada e enviada pelo paciente ou clínica associada.

Nome do paciente:

Sexo do paciente:

Data de nascimento:

Solicitante:



Metodologia: Seq. de Nova Geração

Material: Mucosa oral

Pedido:

Coleta realizada em:

Amostra recebida em:

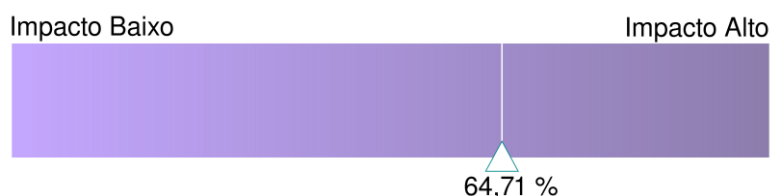
Resultado liberado em:



Laudo - Genética Esportiva

Perfil de Força

* Score do impacto das variantes pesquisadas para o perfil de força:



O seu estudo Genético Esportivo identificou 16 variantes relacionadas ao perfil atlético de **Força**.

Gene	Variante	Alelo de Impacto	Impacto	Resultado
ACE	rs4646994	Deleção	+	DD
ACTN3	rs1815739	C	+	TC
ACVR1B	rs2854464	A	+	AA
ADRB2	rs1042713	G	+	GG
ADRB2	rs1042714	G	+	GC
AGT	rs699	G	+	GG
AGTR2	rs11091046	A	+	AA
CCR2	rs768539	G	+	GG
IGF1	rs35767	A	+	AG
IL6	rs1800795	G	+	GG
MTHFR	rs1801131	G	+	GG
NOS3	rs2070744	T	+	CT
SLC16A1	rs1049434	T	-	TT
SOD2	rs4880	G	+	GG
UCP2	rs660339	G	+	GA
VDR	rs2228570	A	+	AG

NOTA: (+) Impacto relacionado com o perfil de força; (-) Impacto relacionado com o comprometimento da força.

Auto coleta: amostra coletada, identificada e enviada pelo paciente ou clínica associada.

Nome do paciente:

Sexo do paciente:

Data de nascimento:

Solicitante:



Metodologia: Seq. de Nova Geração

Material: Mucosa oral

Pedido:

Coleta realizada em:

Amostra recebida em:

Resultado liberado em:



Laudo - Genética Esportiva

Interpretando o Resultado

* ACE - rs4646994

O gene *ACE* codifica uma enzima envolvida na catalisação da conversão da angiotensina I em um peptídeo fisiologicamente ativo, a angiotensina II, que é um potente vasopressor e estimulante da aldosterona, controlando a pressão sanguínea e o equilíbrio hidroeletrólítico. Assim o sistema renina-angiotensina corresponde a um complexo sistema hormonal, e no músculo esquelético desempenha um papel importante no metabolismo do exercício e na lesão tecidual. A variante rs4646994 foi relatada por ser responsável pela inserção de 287 pb na sequência deste gene e por influenciar nas características clínicas dos pacientes. Assim um estudo mostrou que indivíduos com o alelo I (inserção) tiveram um aumento significativamente maior e valores de pico mais elevados de creatina quinase sérica do que indivíduos com o genótipo D (deleção) após o exercício, apresentando um risco aumentado para o desenvolvimento de danos musculares (PMID: 17885020). Além disso, diversos estudos sugerem uma associação do alelo I (inserção) com menor atividade de ACE sérica e tecidual e com alguns aspectos de performance de resistência. Já o alelo D (deleção) foi associado com maior atividade de ACE e com maior força muscular e fibras de contração rápida. Porém esses estudos ainda são contraditórios e realizados com populações de etnias distintas, sendo que alguns autores relatam uma ausência de relação ou prevalência do alelo D (deleção) em atletas de resistência ou do alelo I (inserção) em atletas de força em comparação com controles (PMID: 9737775, 10879452, 20574690, 20798657, 26231489).

Auto coleta: amostra coletada, identificada e enviada pelo paciente ou clínica associada.

Nome do paciente:

Sexo do paciente:

Data de nascimento:

Solicitante:



Metodologia: Seq. de Nova Geração

Material: Mucosa oral

Pedido:

Coleta realizada em:

Amostra recebida em:

Resultado liberado em:



Laudo - Genética Esportiva

* **ACTN3 - rs1815739**

O gene *ACTN3* codifica uma proteína de ligação alfa-actina, que é expressa principalmente no músculo esquelético e atua como um componente estrutural da linha Z sarcômica. Como este gene é expresso em fibras musculares de contração rápida, sendo este tipo de musculatura menos resistente à fadiga, estudos o associam principalmente à performance de atletas de força. A variante rs1815739, localizada neste gene, insere um código de parada precoce e indivíduos com o alelo T em homozigose apresentam uma interrupção prematura na tradução proteica. Dessa forma diversos trabalhos científicos relataram uma maior frequência do alelo C em atletas de força quando comparados a controles ou atletas de resistência. Além disso, este alelo também foi associado com níveis elevados de testosterona em atletas do sexo masculino e feminino, o que poderia explicar, em parte, a característica de força e hipertrofia da musculatura esquelética. Adicionalmente alguns autores relataram o alelo T em atletas de resistência, porém esses dados não puderam ser associados significativamente, em uma metanálise, como uma vantagem para o desempenho esportivo (PMID: 21542061, 24899773, 26231489).

* **ACVR1B - rs2854464**

O gene *ACVR1B* codifica um receptor de activina tipo A e 1B, que estão relacionadas com fatores de crescimento e diferenciação. Estudos associaram o alelo A da variante rs2854464, neste gene, com a ação de extensores de joelho e com maior força muscular, porém esta associação pode ser dependente da etnia (PMID: 21063444, 22330029).

* **ADRB2 - rs1042713**

O gene *ADRB2* codifica uma proteína integral de membrana, o receptor adrenérgico beta 2, e está associado com propriedades anabólicas e hipertrofia muscular. A variante rs1042713 (G/A) promove a substituição de um aminoácido glicina no códon 16 por uma arginina (Gly16Arg) e está associada com uma menor densidade de receptor e débito cardíaco em repouso. Estudos indicaram uma maior frequência do alelo A em atletas de resistência de elite. Em contrapartida, outro estudo identificou uma maior frequência do alelo G em atletas de força (PMID: 10785504, 16672841, 17998016, 20044476).

Auto coleta: amostra coletada, identificada e enviada pelo paciente ou clínica associada.

Nome do paciente:

Sexo do paciente:

Data de nascimento:

Solicitante:



Metodologia: Seq. de Nova Geração

Material: Mucosa oral

Pedido:

Coleta realizada em:

Amostra recebida em:

Resultado liberado em:



Laudo - Genética Esportiva

* *ADRB2* - rs1042714

O gene *ADRB2* codifica uma proteína integral de membrana, o receptor adrenérgico beta 2, e está associado com propriedades anabólicas e hipertrofia muscular. A variante rs1042714 (alelo G), que promove a substituição de um aminoácido glutamina no códon 27 por um ácido glutâmico (Gln27Glu), foi identificada com maior frequência em atletas de força (PMID: 23631811). Além disso, um estudo com mulheres obesas mostrou que indivíduos com esta variante respondem bem à dieta, com diminuição do IMC, do peso e da massa magra, sendo que as mulheres com esta variante em homozigose apresentam perda excessiva de massa magra (PMID: 20523301).

* *AGT* - rs699

O gene *AGT* codifica uma proteína precursora do angiotensinogênio, que é clivada pela renina em resposta à redução da pressão arterial. O produto resultante, a angiotensina I, é clivado pela enzima de conversão da angiotensina para gerar a enzima fisiologicamente ativa, a angiotensina II. Assim este gene está envolvido na manutenção da pressão arterial, homeostase dos líquidos e eletrólitos corporais e na patogênese da hipertensão essencial. A presença do alelo G na variante rs699 (Met235Thr) está associada à maior atividade da angiotensina II, que é um fator de crescimento do músculo esquelético e pode favorecer o desempenho nos esportes de força (PMID: 20029521).

* *AGTR2* - rs11091046

O gene *AGTR2*, receptor de angiotensina tipo 2, está localizado no cromossomo X e pode apresentar a variante rs11091046, na qual o alelo A foi observado com uma maior frequência em atletas de força. Nas mulheres, o alelo A apresentou maior representatividade no grupo de atletas de nível internacional com aptidão à força em comparação com não atletas ou esportistas de nível internacional com performance em resistência. Nos homens, a frequência do alelo A observada em atletas de força, de nível internacional ou não, foi estatisticamente diferente da observada em não atletas. Além disso, os velocistas do sexo masculinos com o alelo A apresentaram melhor desempenho nos 100 m rasos do que atletas com o alelo C (PMID: 29561708).

Auto coleta: amostra coletada, identificada e enviada pelo paciente ou clínica associada.

Nome do paciente:

Sexo do paciente:

Data de nascimento:

Solicitante:



Metodologia: Seq. de Nova Geração

Material: Mucosa oral

Pedido:

Coleta realizada em:

Amostra recebida em:

Resultado liberado em:



Laudo - Genética Esportiva

* *CCR2* - rs768539

O gene *CCR2* codifica um receptor da proteína quimioatraente de monócitos-1, que é uma quimiocina envolvida na quimiotaxia de monócitos e, assim, no controle da infiltração dessas células em processos inflamatórios. Estudos relatam a associação deste gene com a gravidade de danos musculares induzidos pelo exercício e com a regulação de hipertrofia ou força muscular. Assim, em um estudo, o alelo A na variante rs768539 foi relacionado com uma menor força pré-treino em homens (PMID: 20339010), sendo que outros autores associaram o alelo G em homozigose com valores superiores de qualidade muscular pré-treino em homens e com valores superiores de força pré-treino em mulheres, podendo estar relacionado com regeneração do músculo esquelético após lesão (PMID: 20947712).

* *IGF1* - rs35767

O gene *IGF1* codifica um fator que desempenha uma importante função no crescimento e desenvolvimento, e pode induzir a hipertrofia do músculo esquelético. A presença do alelo A na variante rs35767 está possivelmente relacionada com o aumento da massa muscular, sendo que um estudo israelense identificou uma maior frequência desta variante em atletas de força de nível olímpico em comparação com atletas de nível nacional (PMID: 23850449, 24745653).

* *IL6* - rs1800795

A interleucina-6, codificada pelo gene *IL6*, é uma molécula de sinalização intercelular pro-inflamatória associada, no músculo esquelético, à incidência de lesão no tecido, induzida principalmente por atividades de alta intensidade ou ações excêntricas. Porém os níveis da IL-6 também podem estar elevados na ausência de lesão, sendo mais expressa devido à contração muscular e de acordo com a intensidade e duração da atividade. Assim esta citocina está associada à regulação da homeostase da glicose durante o exercício e participa do crescimento hipertrófico muscular, sendo que estudos identificaram uma maior frequência do alelo G da variante rs1800795 (g.22766645C>G), localizada neste gene, em atletas de força e "sprint" em comparação com atletas de resistência e não atletas, podendo favorecer a performance deste grupo de esportistas (PMID: 19853505, 23470916).

Auto coleta: amostra coletada, identificada e enviada pelo paciente ou clínica associada.

Nome do paciente:

Sexo do paciente:

Data de nascimento:

Solicitante:



Metodologia: Seq. de Nova Geração

Material: Mucosa oral

Pedido:

Coleta realizada em:

Amostra recebida em:

Resultado liberado em:



Laudo - Genética Esportiva

* *MTHFR* - rs1801131

O gene *MTHFR* codifica a metilenotetrahidrofolato redutase, que é uma enzima essencial para os processos de metilação. Variantes neste gene podem levar a doença vascular oclusiva, defeitos no tubo neural e doença de Alzheimer, porém a variante rs1801131 (g.11854476T>G), que promove a substituição do aminoácido ácido glutâmico no códon 429 pela alanina (p.Glu429Ala), é considerada provavelmente benigna para estas patologias de acordo com critérios do ACMG. Em relação à performance esportiva, um estudo indicou maior frequência do alelo G desta variante em atletas de força (PMID: 24015812).

* *NOS3* - rs2070744

O gene *NOS3* codifica uma enzima predominantemente expressa nas células vasculares endoteliais, que catalisa a produção de óxido nítrico, um radical livre reativo. Esta enzima impede o dano neuronal gerando pequenos volumes de óxido nítrico para expandir os vasos sanguíneos, inibir a agregação e o relaxamento plaquetário e prevenir a destruição oxidativa. Estudos associaram um aumento da óxido nítrico sintase endotelial com o alelo T da variante rs2070744. Assim esta variante foi, posteriormente, relacionada, em diversos estudos, à melhor performance esportiva tanto de atletas com aptidão em força, como também de atletas com aptidão em resistência (PMID: 19701646, 21254885, 24744483, 30765915).

* *SLC16A1* - rs1049434

O gene *SLC16A1* (também conhecido como MCT1) tem sido encontrado predominantemente em fibras musculares oxidativas e codifica uma proteína essencial para que o lactato, produzido durante o exercício pelas fibras musculares brancas, entre nos miócitos para oxidação nos músculos cardíacos e esqueléticos, que usam lactato como o principal combustível respiratório. A variante rs1049434 (g.113456546A>T), neste gene, promove a substituição do aminoácido ácido aspártico no códon 490 por um ácido glutâmico (p.Asp490Glu). Estudos demonstraram que indivíduos com o alelo T desta variante apresentam taxas de transporte de lactato entre 60 e 65 % menores que o normal e, conseqüentemente, maiores quantidades de acúmulo de lactato após treinos de força. Outro estudo também indicou uma maior frequência do alelo A em atletas de resistência, indicando que este alelo, relacionado com menor acúmulo de lactato, é favorável para a performance de resistência (PMID: 10590411, 19850519, 24865797, 26231489, 24485392).

Auto coleta: amostra coletada, identificada e enviada pelo paciente ou clínica associada.

Nome do paciente:

Sexo do paciente:

Data de nascimento:

Solicitante:



Metodologia: Seq. de Nova Geração

Material: Mucosa oral

Pedido:

Coleta realizada em:

Amostra recebida em:

Resultado liberado em:



Laudo - Genética Esportiva

* *SOD2* - rs4880

O gene *SOD2* codifica uma enzima que catalisa a dismutação de radicais superóxidos em peróxido de hidrogênio e oxigênio. O alelo A da variante rs4880 neste gene indica a presença do aminoácido valina no códon 16, o que acarreta uma diminuição da eficiência do MnSOD (superóxido dismutase dependente do manganês) contra o estresse oxidativo em relação ao alelo G desta variante, que promove a substituição do aminoácido por uma alanina. Assim estudos sugerem que atletas homocigotos para o alelo G apresentam menores valores tanto de creatinina quanto de creatina quinase após o exercício e, conseqüentemente, menor dano muscular. Além disso, estudos indicam maior frequência do alelo G em homocigose em atletas de elite tanto de força muscular quanto de resistência, sugerindo um efeito positivo desta variante no desempenho esportivo (PMID: 8806673, 12618592, 20109103, 23991909, 24865797, 28666769).

* *UCP2* - rs660339

O gene *UCP2* codifica uma proteína que está envolvida no desacoplamento da fosforilação oxidativa da síntese de ATP em certos tecidos e na regulação do metabolismo lipídico e gasto de energia. Treinos de resistência levam ao aumento desta proteína nos músculos esqueléticos e cardíacos. A variante rs660339 (g.73689104G>A) neste gene promove a substituição de um aminoácido alanina no códon 55 por uma valina, sendo que estudos indicam uma maior frequência do alelo A desta variante em atletas de resistência, quando comparados a controles, porém a frequência do alelo G foi relacionada com atletas de força. Além disso, a presença do alelo A em homocigose está associada a uma maior eficiência energética, metabólica e de atividade física, além de um maior VO₂ máximo (volume máximo de oxigênio que o corpo consome durante o exercício) (PMID: 19653005, 21254885, 26231489).

* *VDR* - rs2228570

O gene *VDR* codifica o receptor de vitamina D, que afeta o metabolismo muscular por meio da ligação de metabólitos de vitamina D. A variante rs2228570 (previamente identificada como rs10735810) promove a alteração do código de iniciação proteica (g.48272895A>G), sendo que indivíduos com o alelo G apresentam uma proteína VDR com três aminoácidos a menos do que indivíduos com o alelo A, o que eleva sua capacidade de transativação como fator de transcrição. Estudos indicaram que indivíduos com o alelo A desta variante apresentam maior força no quadríceps do que indivíduos homocigotos para o alelo G, e o alelo A em homocigose é mais frequente em jogadores de futebol jovens do que em sedentários (PMID: 18258629, 19756704, 21747292).

Auto coleta: amostra coletada, identificada e enviada pelo paciente ou clínica associada.

Nome do paciente:

Sexo do paciente:

Data de nascimento:

Solicitante:



Metodologia: Seq. de Nova Geração

Material: Mucosa oral

Pedido:

Coleta realizada em:

Amostra recebida em:

Resultado liberado em:



Laudo - Genética Esportiva

Risco de Lesão e/ou Recuperação Muscular

Os exercícios de contração muscular prolongada podem causar danos musculares, que normalmente se manifestam como disfunção muscular prolongada, dor muscular tardia e alterações proteicas, sendo que o grau de resposta ao dano muscular varia muito para cada indivíduo e pode se estender por vários dias.

Esses marcadores de dano muscular podem apresentar grande variabilidade entre indivíduos devido a fatores como grau de exposição prévia ao exercício, idade e gênero, uma vez que diversos estudos relatam variantes genéticas que influenciam na pré-disposição ao risco de lesão ou à recuperação muscular (PMID: 20339010).

* O seu estudo Genético Esportivo identificou quatro variantes relacionadas ao Risco de **Lesão** e/ou à **Menor Recuperação Muscular**.

Gene	Variante	Alelo de Impacto	Impacto	Resultado
CCR2	rs3918358	A	+	AA
CCR2	rs768539	G	-	GG
SLC16A1	rs1049434	T	+	TT
SOD2	rs4880	G	-	GG

NOTA: (+) Impacto relacionado com um maior risco de lesão; (-) Impacto relacionado com um menor risco de lesão.

Auto coleta: amostra coletada, identificada e enviada pelo paciente ou clínica associada.

Nome do paciente:

Sexo do paciente:

Data de nascimento:

Solicitante:



Metodologia: Seq. de Nova Geração

Material: Mucosa oral

Pedido:

Coleta realizada em:

Amostra recebida em:

Resultado liberado em:



Laudo - Genética Esportiva

Interpretando o Resultado

* **CCR2 - rs3918358**

O *CCR2* codifica um receptor da proteína quimioatraente de monócitos-1, que é uma quimiocina envolvida na quimiotaxia de monócitos e, assim, no controle da infiltração dessas células em processos inflamatórios. Estudos relatam a associação deste gene com a gravidade de danos musculares induzidos pelo exercício e com a regulação de hipertrofia ou força muscular. Assim a presença do alelo A na variante rs3918358 foi relacionada com uma menor força pré-treino em homens e uma recuperação mais lenta da força em mulheres (PMID: 20339010).

* **CCR2 - rs768539**

O *CCR2* codifica um receptor da proteína quimioatraente de monócitos-1, que é uma quimiocina envolvida na quimiotaxia de monócitos e, assim, no controle da infiltração dessas células em processos inflamatórios. Estudos relatam a associação deste gene com a gravidade de danos musculares induzidos pelo exercício e com a regulação de hipertrofia ou força muscular. Assim, em um estudo, o alelo A na variante rs768539 foi relacionado com uma menor força pré-treino em homens (PMID: 20339010), sendo que outros autores associaram o alelo G em homozigose com valores superiores de qualidade muscular pré-treino em homens e com valores superiores de força pré-treino em mulheres, podendo estar relacionado com regeneração do músculo esquelético após lesão (PMID: 20947712).

Auto coleta: amostra coletada, identificada e enviada pelo paciente ou clínica associada.

Nome do paciente:

Sexo do paciente:

Data de nascimento:

Solicitante:



Metodologia: Seq. de Nova Geração

Material: Mucosa oral

Pedido:

Coleta realizada em:

Amostra recebida em:

Resultado liberado em:



Laudo - Genética Esportiva

* *SLC16A1* - rs1049434

O gene *SLC16A1* (também conhecido como *MCT1*) tem sido encontrado predominantemente em fibras musculares oxidativas e codifica uma proteína essencial para que o lactato, produzido durante o exercício pelas fibras musculares brancas, entre nos miócitos para oxidação nos músculos cardíacos e esqueléticos, que usam lactato como o principal combustível respiratório. A variante rs1049434 (g.113456546A>T), neste gene, promove a substituição do aminoácido ácido aspártico no códon 490 por um ácido glutâmico (p.Asp490Glu). Estudos demonstraram que indivíduos com o alelo T desta variante apresentam taxas de transporte de lactato entre 60 e 65 % menores que o normal e, conseqüentemente, maiores quantidades de acúmulo de lactato após treinos de força. Outro estudo também indicou uma maior frequência do alelo A em atletas de resistência, indicando que este alelo, relacionado com menor acúmulo de lactato, é favorável para a performance de resistência (PMID: 10590411, 19850519, 23628675, 26231489, 24485392).

* *SOD2* - rs4880

O gene *SOD2* codifica uma enzima que catalisa a dismutação de radicais superóxidos em peróxido de hidrogênio e oxigênio. O alelo A da variante rs4880 neste gene indica a presença do aminoácido valina no códon 16, o que acarreta uma diminuição da eficiência do MnSOD (superóxido dismutase dependente do manganês) contra o estresse oxidativo em relação ao alelo G desta variante, que promove a substituição do aminoácido por uma alanina. Assim estudos sugerem que atletas homozigotos para o alelo G apresentam menores valores tanto de creatinina quanto de creatina quinase após o exercício e, conseqüentemente, menor dano muscular. Além disso, estudos indicam maior frequência do alelo G em homozigose em atletas de elite tanto de força muscular quanto de resistência, sugerindo um efeito positivo desta variante no desempenho esportivo (PMID: 8806673, 12618592, 20109103, 23991909, 24865797, 28666769).

Auto coleta: amostra coletada, identificada e enviada pelo paciente ou clínica associada.

Nome do paciente:

Sexo do paciente:

Data de nascimento:

Solicitante:



Metodologia: Seq. de Nova Geração

Material: Mucosa oral

Pedido:

Coleta realizada em:

Amostra recebida em:

Resultado liberado em:



Laudo - Genética Esportiva

Hipertensão e Sensibilidade ao sal

A pressão arterial é considerada um marcador importante para a avaliação da saúde, sendo que diversos fatores estão associados à variação da pressão como, por exemplo, a sensibilidade ao sal decorrente de uma predisposição genética. Assim diversos estudos associaram um perfil genético com variantes específicas relacionadas a variabilidade desta condição clínica (PMID: 19743955).

* O seu estudo Genético Esportivo identificou uma variante relacionada à **Hipertensão e Sensibilidade ao Sal**.

Gene	Variante	Alelo de Impacto	Impacto	Resultado
<i>ADRB1</i>	rs1801253	C	-	GC

NOTA: (-) Impacto relacionado com uma proteção à hipertensão.

Interpretando o Resultado

* *ADRB1* - rs1801253

O gene *ADRB1* é um receptor adrenérgico relacionado com efeitos fisiológicos do hormônio epinefrina e do neurotransmissor norepinefrina. Variantes nesse gene estão relacionadas com alteração da frequência cardíaca em repouso e podem estar envolvidos na insuficiência cardíaca. Um estudo relacionou os alelos A e C da variante rs1801253 com o risco de hipertensão, sendo que pacientes com estes alelos em homozigose tinham a pressão arterial diastólica maior do que pacientes heterozigotos ou homozigotos para o alelo G (PMID: 19743955). Adicionalmente uma metanálise associou o alelo G desta variante com uma menor pressão arterial sistólica e diastólica, e menor prevalência de hipertensão (PMID: 21444836). Além disso, autores relacionaram pacientes com insuficiência cardíaca e o alelo G em homozigose com um maior aumento na tolerância ao exercício induzido pelo treino quando comparados com os pacientes homozigotos para os alelos A e C (PMID: 23065660).

Auto coleta: amostra coletada, identificada e enviada pelo paciente ou clínica associada.

Nome do paciente:

Sexo do paciente:

Data de nascimento:

Solicitante:



Metodologia: Seq. de Nova Geração

Material: Mucosa oral

Pedido:

Coleta realizada em:

Amostra recebida em:

Resultado liberado em:



Laudo - Genética Esportiva

Metabolismo e Consumo de **Cafeína**

A cafeína é conhecida por estimular o sistema nervoso simpático, sendo que sua ação adrenérgica pode causar alterações no metabolismo energético, gerando um aumento do metabolismo em repouso e uma modificação na oxidação de substratos energéticos. Assim ela pode ser uma opção para auxiliar na perda de massa gorda (PMID: 21876539, 29509641).

* O seu estudo Genético Esportivo não identificou variantes relacionadas ao **Metabolismo e Consumo da Cafeína**.

Auto coleta: amostra coletada, identificada e enviada pelo paciente ou clínica associada.

Nome do paciente:

Sexo do paciente:

Data de nascimento:

Solicitante:



Metodologia: Seq. de Nova Geração

Material: Mucosa oral

Pedido:

Coleta realizada em:

Amostra recebida em:

Resultado liberado em:



Laudo - Genética Esportiva

Ritmo Circadiano

O ritmo circadiano exibe um padrão cíclico e regula atividades diárias perceptíveis e não perceptíveis, como os horários da alimentação e os do ciclo vigília e sono.

O padrão do ritmo circadiano é regulado por diversos fatores, sendo resultado de uma interação externa e interna de cada indivíduo. Assim os hábitos interindividuais influenciam nos mecanismos de controle interno, como regulação da temperatura corporal, liberação de hormônios, renovação celular, modulação de processos inflamatórios, disposição em períodos específicos do dia, entre outros. Embora a rotina e os padrões adotados por cada indivíduo possam impactar no relógio biológico, diversos estudos demonstraram que variantes e genes específicos podem regular perfis característicos e resultar em diversos fenótipos que influenciam no estilo de vida (PMID: 9779516, 19888304, 20396431).

* O seu estudo Genético Esportivo identificou uma variante relacionada ao **Ritmo Circadiano**.

Gene	Variante	Alelo de Impacto	Impacto	Resultado
CLOCK	rs3749474	T	+	TT

NOTA: (+) Impacto relacionado com ritmo circadiano.

Auto coleta: amostra coletada, identificada e enviada pelo paciente ou clínica associada.

Nome do paciente:

Sexo do paciente:

Data de nascimento:

Solicitante:



Metodologia: Seq. de Nova Geração

Material: Mucosa oral

Pedido:

Coleta realizada em:

Amostra recebida em:

Resultado liberado em:



Laudo - Genética Esportiva

Interpretando o Resultado

* **CLOCK - rs3749474**

O gene *CLOCK* codifica uma proteína que desempenha um papel central na regulação do ritmo circadiano. Variantes neste gene podem estar associadas a alterações de comportamento em determinadas populações e com obesidade e síndrome metabólica (PMID: 26553137). Um estudo com 1.100 participantes demonstrou que indivíduos com o alelo T da variante rs3749474 apresentaram uma maior ingesta energética e um maior risco de sobrepeso e/ou obesidade, além de valor diminuído de citocinas, o que pode estar relacionado a uma diminuição do sono (PMID: 19888304). Outros autores também relataram uma associação positiva entre o alelo T e o percentual de ingesta de carboidratos e gorduras e alterações no IMC, enquanto o alelo C em homozigose mostrou uma associação negativa. Assim pessoas com este alelo de risco (T) podem se beneficiar no tratamento de perda de peso que envolve restrições de carboidrato ou gordura na dieta (PMID: 26690565, 32325849).

Auto coleta: amostra coletada, identificada e enviada pelo paciente ou clínica associada.

Nome do paciente:

Sexo do paciente:

Data de nascimento:

Solicitante:



Metodologia: Seq. de Nova Geração

Material: Mucosa oral

Pedido:

Coleta realizada em:

Amostra recebida em:

Resultado liberado em:



Laudo - Genética Esportiva

Obesidade e Gestão de Peso

A gestão do peso é um aspecto importante para um estilo de vida mais saudável, compreendendo uma interação entre fatores genético e ambiental. Para um gerenciamento mais efetivo da saúde é necessário, além de aliar uma alimentação saudável e uma dieta individualizada com a prática de exercícios físicos personalizados, conhecer o perfil genético de cada indivíduo e a predisposição para variação do peso, acúmulo de massa gorda ou magra, resposta à dieta e ao exercício, entre outros (PMID: 23049848, 18159244, 20523301).

* O seu estudo Genético Esportivo identificou seis variantes relacionadas à **Obesidade e Gestão do Peso**.

Gene	Variante	Alelo de Impacto	Impacto	Resultado
<i>ADIPOQ</i>	rs864265	T	+	TG
<i>ADRB2</i>	rs1042714	G	-	GC
<i>CLOCK</i>	rs1554483	G	+	GG
<i>CLOCK</i>	rs3749474	T	+	TT
<i>FTO</i>	rs1121980	A	+	GA
<i>NR1D1</i>	rs2314339	C	+	CT

NOTA: (+) Impacto relacionado com o risco ao desenvolvimento da obesidade; (-) Impacto relacionado com uma proteção ao desenvolvimento da obesidade.

Auto coleta: amostra coletada, identificada e enviada pelo paciente ou clínica associada.

Nome do paciente:

Sexo do paciente:

Data de nascimento:

Solicitante:



Metodologia: Seq. de Nova Geração

Material: Mucosa oral

Pedido:

Coleta realizada em:

Amostra recebida em:

Resultado liberado em:



Laudo - Genética Esportiva

Interpretando o Resultado

* *ADIPOQ* - rs864265

O *ADIPOQ* é um gene expresso exclusivamente no tecido adiposo e está envolvido com processos metabólicos e hormonais. Este gene é responsável pela produção de adiponectina, que é um hormônio secretado na corrente sanguínea e associado com a regulação da homeostase energética e do metabolismo de glicose e lipídios, sendo inversamente relacionado com o percentual de gordura corporal em adultos (PMID: 12436346). Indivíduos com o alelo T da variante rs864265 podem apresentar maior susceptibilidade a obesidade, a pressão elevada e a rigidez arterial, porém mais estudos são necessários para confirmar a relação desta variante com o aumento no peso (PMID: 18776141, 25894102).

* *ADRB2* - rs1042714

O gene *ADRB2* codifica uma proteína integral de membrana, o receptor adrenérgico beta 2, e está associado com propriedades anabólicas e hipertrofia muscular. A variante rs1042714 (alelo G), que promove a substituição de um aminoácido glutamina no códon 27 por um ácido glutâmico (Gln27Glu), foi identificada com maior frequência em atletas de força (PMID: 23631811). Além disso, um estudo com mulheres obesas mostrou que indivíduos com esta variante respondem bem à dieta, com diminuição do IMC, do peso e da massa magra, porém as mulheres com esta variante em homozigose apresentam perda excessiva de massa magra (PMID: 20523301).

* *CLOCK* - rs1554483

O gene *CLOCK* codifica uma proteína que desempenha um papel central na regulação do ritmo circadiano. Variantes neste gene podem estar associadas a alterações de comportamento em determinadas populações e a obesidade e síndrome metabólica (PMID: 26553137). Um estudo relatou que indivíduos com o alelo G da variante intrônica rs1554483 podem apresentar um risco 1,8 vezes maior de obesidade quando em haplótipo com o alelo A da variante rs4864548 (PMID: 18541547).

Auto coleta: amostra coletada, identificada e enviada pelo paciente ou clínica associada.

Nome do paciente:

Sexo do paciente:

Data de nascimento:

Solicitante:



Metodologia: Seq. de Nova Geração

Material: Mucosa oral

Pedido:

Coleta realizada em:

Amostra recebida em:

Resultado liberado em:



Laudo - Genética Esportiva

* **CLOCK - rs3749474**

O gene *CLOCK* codifica uma proteína que desempenha um papel central na regulação do ritmo circadiano. Variantes neste gene podem estar associadas a alterações de comportamento em determinadas populações e com obesidade e síndrome metabólica (PMID: 26553137). Um estudo com 1.100 participantes demonstrou que indivíduos com o alelo T da variante rs3749474 apresentaram uma maior ingestão energética e um maior risco de sobrepeso e/ou obesidade, além de valor diminuído de citocinas, o que pode estar relacionado a uma diminuição do sono (PMID: 19888304). Outros autores também relataram uma associação positiva entre o alelo T e o percentual de ingestão de carboidratos e gorduras e alterações no IMC, enquanto o alelo C em homozigose mostrou uma associação negativa. Assim pessoas com este alelo de risco (T) podem se beneficiar no tratamento de perda de peso que envolve restrições de carboidrato ou gordura na dieta (PMID: 26690565, 32325849).

* **FTO - rs1121980**

O gene *FTO* codifica uma proteína cuja função fisiológica ainda não é bem conhecida. Porém estudos indicam que ela pode desempenhar um papel nos sistemas nervoso e cardiovascular e possui uma forte associação com IMC, risco de obesidade e diabetes mellitus tipo 2. Assim indivíduos heterozigotos para o alelo A da variante intrônica rs1121980 apresentam um risco 1,67 vezes maior para o desenvolvimento da obesidade e indivíduos com o alelo A em homozigose apresentam um risco 2,76 vezes maior para esta condição (PMID: 18159244).

* **NR1D1 - rs2314339**

O gene *NR1D1* codifica uma proteína que regula negativamente a expressão das proteínas relacionadas com o ritmo circadiano. Esta proteína codificada também pode estar envolvida na regulação de genes que atuam nos processos metabólicos, inflamatórios e cardiovasculares. Um estudo com mais de dois mil participantes revelou que indivíduos com o alelo C da variante intrônica rs2314339 em homozigose apresentam maior probabilidade à obesidade, já que a frequência do alelo T foi menor no grupo de indivíduos com obesidade abdominal (PMID: 24173768).

Auto coleta: amostra coletada, identificada e enviada pelo paciente ou clínica associada.

Nome do paciente:

Sexo do paciente:

Data de nascimento:

Solicitante:



Metodologia: Seq. de Nova Geração

Material: Mucosa oral

Pedido:

Coleta realizada em:

Amostra recebida em:

Resultado liberado em:



Laudo - Genética Esportiva

Metodologia

- Sequenciamento de Nova Geração com alvos genômicos específicos, realizado com *design* customizado AmpliSeq Hotspot Illumina, na plataforma MiSeq (Illumina, CA).
- Este laudo representa a investigação do perfil genético esportivo da amostra coletada pelo paciente e enviada ao laboratório, com finalidade de pesquisa para o apoio clínico.
- A análise das sequências genômicas e a identificação de variantes foram realizadas com protocolos e *guidelines* de bioinformática, referenciado pela versão GRCh37 do genoma humano.
- A presença de variantes é indicativa de predisposição genética às condições clínicas relatadas.
- O diagnóstico inequívoco da relação genótipo-fenótipo deve ser realizado pelo seu consultor esportivo.
- O resultado representa o conhecimento científico atual, analisado em bancos de dados nacionais e internacionais.
- As variantes com baixa cobertura na análise não estão representadas neste laudo.
- Os dados brutos estão disponíveis na base de dados do laboratório.

Auto coleta: amostra coletada, identificada e enviada pelo paciente ou clínica associada.



SÉRGIO CAMPOLINA
ORTOPEDIA ESPORTIVA