



# dnaoestrogen

optimal health for life

Bem-vindo

Example2 Example1

Ao seu relatório dna oestrogen

Data de nascimento: 01 Jan 2001

Data do relatório: 15 May 2024

Número da amostra: 12345678-New

Profissional de saúde: Private

## Bem-vindo ao seu relatório dna oestrogen

A partir da sua amostra de ADN usamos uma técnica chamada reação em cadeia da polimerase (PCR - Polymerase Chain Reaction), que amplifica pequenas quantidades de ADN, permitindo que tenhamos cópias suficientes para levar a cabo as análises. Assim, identificamos sequências de ADN únicas de alguns dos seus genes.

Tem sido observada uma variabilidade individual considerável, no que diz respeito a áreas biológicas envolvidas no metabolismo de carcinogéneos, metabolismo de hormonas esteroides, e nas fases I e II de desintoxicação. Algumas mudanças genéticas (polimorfismos) têm sido estudadas em detalhe, e ajudam a identificar a subpopulação de mulheres e homens que têm uma maior exposição a estrogénios, metabolitos de estrogénios e outros carcinogéneos. A identificação da variabilidade genética individual, permitirá construir um plano alimentar personalizado, assim como intervenções individualizadas na parte hormonal e no estilo de vida.

## Sobre genética

Antes de ler o seu relatório por completo, dedique algum tempo para revisão da informação que se segue. Tal, permitirá um melhor entendimento dos seus resultados e assim aumentar o valor deste relatório personalizado.

### O que são genes?

Genes são segmentos de ADN, que contém instruções necessárias ao organismo para a produção dos milhares de proteínas, indispensáveis à vida. Cada gene é composto por milhares de combinações de “letras” que compõem o seu código genético. Esse código dá as instruções para produção de proteínas, necessárias para o bom desenvolvimento e função.

### O que são variações genéticas?

Com a exceção de gêmeos univitelinos, todas as pessoas têm pequenas diferenças (variações) no código genético. São essas diferenças que nos tornam únicos. Um exemplo de variação genética é quando uma “letra” pode ser substituída por outra. Essas variações podem levar a alterações nas proteínas resultantes. Por exemplo, a letra “C” pode ser alterada para “G” – a esta variação, que afeta apenas uma “letra” do código genético, chamamos de Polimorfismo de Nucleotídeo Único (SNP, que se pronuncia “snip”). No entanto, as variações podem acontecer em mais do que uma “letra”.

### As variações genéticas são “más”?

Em geral, as variações não podem ser interpretadas como boas ou más. Pois, as variações genéticas são simplesmente pequenas diferenças no código genético. A chave é saber qual a variação que possui, e assim, poderá fazer as escolhas de estilo de vida mais apropriadas.

## Como ler os seus resultados

Encontra os seus resultados genéticos nas páginas seguintes. No lado esquerdo, vê o nome do gene e a sua descrição. No lado direito, encontra o seu resultado específico e uma explicação dos resultados, riscos associados e algumas recomendações de alimentação e estilo de vida. O impacto pode ser identificado pelos símbolos seguintes:



Sem impacto



Impacto leve



Impacto moderado



Impacto forte

## Resumo de resultados

Nome do gene	Variação Genética	Seu resultado	Impacto do Gene
CYP1A1	Msp1 T>C	TT	
CYP1A1	A>G Ile462Val	AA	
CYP1B1	C>G Val432Leu	GG	
CYP17A	34 T>C	TT	
MnSOD/SOD2	47 T>C (Val16Ala)	TC	
GSTM1	Inserção/Deleção	Presente	
GSTT1	Inserção/Deleção	Ausente	
COMT	472 G>A (Val158Met)	AG	
MTHFR	677 C>T	CT	
SULT1A1	638 G>A Arg213His	GA	
NQ01	609 C>T	CC	
FACTOR V	G1691A	GG	

A combinação de variantes genéticas identificadas nesta análise indicam possíveis ineficiências no processo de desintoxicação de estrogénios e por isso suporte adicional é recomendado.

## Resultados do teste

### CYP1A1 Msp1 T>C

O gene CYP1A1 codifica a enzima de fase I Citocromo P450 que converte pró-carcinogénios ambientais, tais como hidrocarbonetos aromáticos policíclicos e aminas aromáticas, em intermediários reactivos que têm efeitos cancerígenos. Além disso, o CYP1A1 está envolvido no metabolismo oxidativo dos estrogénios, que pode desempenhar um papel fundamental na etiologia do cancro da mama e da próstata. A enzima CYP1A1, catalisa a 2-hidroxilação do estradiol (E1 e E2) em diversos tecidos extra hepáticos, nomeadamente no tecido mamário. Além disso, está envolvido na activação e produção de carcinógenos resultantes do tabaco, dieta e poluentes ambientais.

### SEU RESULTADO: TT

Nenhuma variante foi identificada no locus Msp 1 T>C.

### CYP1A1 Ile462Val A>G

O gene CYP1A1 codifica a enzima de fase I Citocromo P450 que converte pró-carcinogénios ambientais, tais como hidrocarbonetos aromáticos policíclicos e aminas aromáticas, em intermediários reactivos que têm efeitos cancerígenos. Além disso, o CYP1A1 está envolvido no metabolismo oxidativo dos estrogénios, que pode desempenhar um papel fundamental na etiologia do cancro da mama e da próstata.

### SEU RESULTADO: AA

Nenhuma variante foi detectada.

### CYP1B1 1294 C>G

A enzima CYP1B1 catalisa a 4-hidroxilação do estradiol, e também activa diversos hidrocarbonetos aromáticos e arilaminas.

### SEU RESULTADO: GG

Este SNP tem sido reportado como tendo um enorme impacto nas propriedades catalíticas do CYP1B1, uma vez que a enzima 4-hidrolase revela uma actividade três vezes superior nos indivíduos portadores do alelo G comparativamente com os portadores do alelo C. Na presença do alelo G é importante reduzir a exposição a pró-carcinogénios alimentares e ambientais como hidrocarbonetos aromáticos policíclicos, aminas aromáticas, nitratos e todo o tipo de fumo de tabaco. Além disso deve tentar-se melhorar a fase II de desintoxicação.

## CYP17A 34T>C

O CYP17A medeia a actividade da 17alfa-hidroxilase e da 17,20-liase, e catalisa a reacção limitante do processo de biosíntese que ocorre nos ovários e glândula adrenal, conduzindo à produção do precursor, dehidroepiandrosterona. O alelo C aumenta a actividade da enzima e, por conseguinte, aumenta a quantidade de estrogénios biodisponíveis.

## SEU RESULTADO: TT

Nenhuma variante foi identificada no locus 34 T>C.

## NQO1 609 C>T

NADP(H):quinone oxidoreductase 1 (NQO1), geralmente mencionada como Quinona Reductase, está primeiramente envolvida na desintoxicação de quinonas potencialmente mutagénicas e carcinógenas, derivadas do tabaco, dieta e metabolismo de estrogénios. Além disso, a NQO1 também confere protecção celular contra o stress oxidativo pela manutenção da forma antioxidante da ubiquinona e vitamina E.

## SEU RESULTADO: CC

A análise não identificou variações genéticas no locus 209 C>T.

## GSTM1 Insertion/Deletion

A Glutathiona-S-transferase M1 é o membro biologicamente mais activo da super-familia GST (Glutathiona-S-transferase), e está envolvida na fase II de desintoxicação no fígado. É responsável pela remoção de xenobióticos, carcinogénios e produtos do stress oxidativo. Este grupo de enzimas está também envolvido na conjugação de estrogénios quinonas a glutathiona, na fase II.

## SEU RESULTADO: Presente

Foi detectada a presença do gene GSTM1.

## GSTT1 Insertion/Deletion

Glutathione-S-transferases (GSTs) constituem uma família multifuncional de enzimas envolvidas no metabolismo de inúmeros componentes xenobióticos, inclusive de carcinógenos mamários. Este grupo de enzimas está também envolvido na conjugação de estrogénios quinonas a glutathione.

### SEU RESULTADO: Ausente

Quando a deleção do gene GSTT1 é detectada, tal significa ausência da enzima, o que conduz a uma capacidade reduzida de desintoxicação hepática e redução do metabolismo de quinonas. A actividade da enzima GST é em parte induzida por substâncias derivadas de vegetais crucíferos e allium. Assim, a sua presença deveria ser aumentada significativamente através da dieta para aumentar a actividade de outras enzimas GST, e assim compensar a diminuição da actividade determinada pela presença deste gene. Por isso recomenda-se ingestão diária. Caso a dieta não seja suficiente para assegurar a ingestão necessária, suplementação de qualidade com DIM pode ser benéfica. Recomenda-se ainda uma dieta rica em antioxidantes e evitar a exposição a toxinas quer pela alimentação, quer pelo meio ambiente.

## COMT 472 G>A or Val158Met

A Catecol-o-metiltransferase solúvel (COMT-S) ajuda a controlar os níveis de certas hormonas e está envolvida na metilação e inactivação estrogénios catecóis. A acumulação de metabolitos de estrogénios, parece relacionar-se com um aumento do risco de cancro da mama, pelo dano oxidativo causado no ADN.

### SEU RESULTADO: AG

O alelo A está associado a uma redução de 3-4 vezes na actividade de metilação da enzima COMT. Indivíduos portadores do alelo A podem modular o metabolismo de estrogénios de forma benéfica através de alterações na dieta e estilo de vida. Intervenções chave incluem aumento da ingestão de fibras insolúveis e fitoestrogénios, gestão da qualidade de gorduras, perda de peso e aumento de exercício. Além disso, é importante assegurar a ingestão de nutrientes e micronutrientes que reduzam de forma efectiva a carga de estrogénios pelo suporte que dão a outras vias metabólicas. Pode consultar uma listagem dos mesmos na parte final do relatório.

## MTHFR 677 C>T

Metileno-tetra-hidrofolato Redutase (MTHFR) é uma enzima chave na via do metabolismo do folato. A alteração da sua actividade, influencia o balanço entre a síntese e reparação do ADN com os processos de metilação.

### SEU RESULTADO: CT

O alelo T reduz a actividade da enzima MTHFR, o que resulta em um aumento nos níveis de homocisteína, uma diminuição na metilação do ADN e, assim, um aumento de danos no ADN. A função enzimática é de apenas 70% do ideal em indivíduos CT. A diminuição da actividade da enzima MTHFR tem sido associada ao aumento do risco de desenvolver cancro da mama em mulheres na fase pré-menopausa, quando expostas a estrogénios durante algum tempo. Assim, estes indivíduos têm necessidades aumentadas de ácido fólico, vitamina B2, B6 e B12. Além de alimentos ricos em folato, a suplementação com vitaminas do complexo B ou um multivitamínico com cerca de 800ug de folato deve ser recomendado.

## SULT1A1 638 G>A

A Sulfotransferase 1A1 (SULT1A1) está envolvida na inactivação de estrogénios e bio-activação de amins heterocíclicas e de hidrocarbonetos aromáticos policíclicos.

### SEU RESULTADO: GA

Indivíduos portadores do alelo A apresentam uma atividade significativamente inferior desta enzima, que tem sido associada a um risco aumentando de desenvolver cancro da mama após a menopausa, o qual aumenta com um aumento do IMC, e com a exposição a hormonas endógenas. Assim, estes indivíduos podem modular o metabolismo de estrogénios de forma benéfica através de alterações na dieta e estilo de vida. Intervenções chave incluem aumento da ingestão de fibras insolúveis e fitoestrogénios, gestão da qualidade de gorduras, perda de peso e aumento de exercício. Além disso, é importante assegurar a ingestão de nutrientes e micronutrientes que reduzam de forma efectiva a carga de estrogénios pelo suporte que dão a outras vias metabólicas. Pode consultar uma listagem dos mesmos na parte final do relatório.

## MnSOD/SOD2 47T>C (Val16Ala)

A enzima SOD2 (Dismutase do superóxido 2) destrói os radicais livres, normalmente produzidos no interior das células, e que são prejudiciais para os sistemas biológicos. A enzima tem, portanto, atividade antioxidante importante dentro da célula, especialmente dentro das mitocôndrias.

### SEU RESULTADO: TC

Os portadores do alelo C podem estar predispostos a níveis elevados de marcadores de stress oxidativo com uma elevada exposição à poluição e um baixo consumo de frutas e legumes. No entanto, o efeito pareceu ser mais forte nos portadores do alelo CC do que nos portadores do alelo CT. É importante que os indivíduos com o alelo C assegurem uma ingestão adequada de frutas e legumes. A suplementação com nutrientes antioxidantes pode reduzir a oxidação dos catecóis e promover uma maior excreção destes metabolitos através da via da metilação.

## FACTOR V G1691A

O Factor V actua como cofactor permitindo que o factor Xa active a enzima trombina, que por conseguinte quebra o fibrinogénio dando origem à fibrina, que após polimerização é a maior constituinte do coágulo. A proteína C activada (aPC), é um anticoagulante natural que limita o processo de coagulação, pelo rompimento e degradação do factor V. A mutação no gene de codificação do factor V, é caracterizada pela resposta anticoagulante fraca à aPC, e pelo aumento do risco de tromboembolismo venoso (VTE). O tromboembolismo venoso profundo (DVT) é o tipo mais comum de VTE. Geralmente os membros inferiores são os afectados, mas pode ocorrer noutras parte do corpo como cérebro, olhos, fígado e rins.

### SEU RESULTADO: GG

Nenhuma variante foi identificada no locus 1691 G>A.

## Nutrição e estrogénios

Se apresentar impacto moderado ou alto para os genes COMT, SULT1A1 ou CYP17A, o seguinte suporte nutricional é recomendado para reduzir, de forma eficaz, a carga de estrogénios, apoiando as vias de estrogénio preferíveis:

- Para decomposição do estrogénio no metabólito benéfico 2-OH, a suplementação com a forma biodisponível de 3,3'-Diindolimetano (DIM), ou aumentar substancialmente a ingestão de vegetais crucíferos (couve-flor, brócolos, couve, couve de bruxelas).
- Inclua fitoestrogénios (como isoflavonas e ligninas) na alimentação, tem várias influências benéficas na síntese e metabolismo de estrogénio. As isoflavonas são encontradas mais comumente em produtos de soja, mas também em leguminosas, alfafa, alho, raiz de alcaçuz e raiz de kudzu, e incluem genisteína, daidzeína, equol e puerarin. As ligninas são fibras alimentares insolúveis encontradas em sementes de linhaça, cereais integrais, feijões e sementes.
- Garanta a ingestão adequada de magnésio e vitamina E.
- Outros micro e fito-nutrientes benéficos, que afetam o metabolismo de estrogénio, incluem D-glucarato de cálcio, curcumina, polifenóis do chá verde e D-limoneno.



# Notas:

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

Dos laboratórios da:

Distribuido por:



APPROVED BY:  
Thenusha Naidoo - Medical Scientist  
Larisa Naguriah - Medical Technologist

[info@dnalife.healthcare](mailto:info@dnalife.healthcare)  
[www.dnalife.healthcare](http://www.dnalife.healthcare)

**Danny Meyersfeld (PhD) - Laboratory Director**

Denmark Office: Nygade 6, 3.sal • 1164 Copenhagen K • Denmark  
South Africa Office: North Block • Thrupps Centre • 204 Oxford Rd • Illove 2196 • South Africa  
UK Office: 11 Old Factory Buildings • Battenhurst Road • Stonegate • E. Sussex • TN5 7DU • UK

Tlf: +45 33 75 10 00  
Tel: +27 (0) 11 268 0268  
Tel: +44 (0) 1580 201 687

**Risks and Limitations**  
DNAlysis Biotechnology has a laboratory with standard and effective procedures in place for handling samples and effective protocols in place to protect against technical and operational problems. However as with all laboratories, laboratory error can occur; examples include, but are not limited to, sample or DNA mislabelling or contamination, failure to obtain an interpretable report, or other operational laboratory errors. Occasionally due to circumstances beyond DNAlysis Biotechnology's control it may not be possible to obtain SNP specific results.