



**empower**

MyFood Intolerances  
Teste de ADN

empowerDX

# Índice

|   |          |
|---|----------|
| <b>I. RESUMO</b>                              | <b>2</b> |
| <b>II. INTOLERÂNCIA AO GLÚTEN</b>             | <b>3</b> |
| <b>III. INTOLERÂNCIA À LACTOSE PRIMÁRIA</b>   | <b>4</b> |
| <b>IV. INTOLERÂNCIA HEREDITÁRIA À FRUTOSE</b> | <b>5</b> |
| <b>V. ANEXO</b>                               | <b>6</b> |
| 1. DOENÇA CELÍACA . . . . .                   | 6        |
| 2. HIPOLACTASIA ADQUIRIDA . . . . .           | 7        |
| 3. FRUTOSEMIA . . . . .                       | 8        |
| 4. LINKS RELACIONADOS . . . . .               | 9        |
| 5. TECNOLOGIA . . . . .                       | 10       |
| 6. RISCOS E LIMITAÇÕES . . . . .              | 10       |
| 7. GLOSSÁRIO . . . . .                        | 11       |

## I. O SEU PERFIL GENÉTICO



### Glúten

Risco moderado



### Lactose

Risco baixo



### Frutose

Risco baixo





## II. Glúten

Intolerância ao Glúten - Doença Celíaca

Risco moderado



### 1- Informação sobre a doença celíaca

A intolerância permanente ao glúten é uma doença autoimune crónica conhecida como **Doença Celíaca (DC)** que ocorre em pessoas geneticamente predispostas a antígenos leucocitários humanos (HLA) de haplótipos de risco.

### 2- O seu resultado

Os haplótipos HLA-DQ2 e HLA-DQ8 são os marcadores genéticos que indicam a predisposição genética que aumenta a probabilidade de sofrer de DC. O alelo HLA-DQ2 está presente em 90-95 % dos doentes celíacos, enquanto os restantes 5-10 % têm o alelo HLA-DQ8. Os haplótipos de risco são indicados na tabela '**Classificação de risco**'.

A prevalência estimada em pessoas de origem europeia é de 1 %, sendo mais frequente nas mulheres com um rácio de 2:1.

| Marcadores | O seu haplótipo |
|------------|-----------------|
| HLA-DQ2    | DQ8/DQ-         |
| HLA-DQ8    |                 |

### 3- Conclusão do seu teste

Apresenta uma das combinações genéticas de Risco Moderado associadas à **Doença Celíaca**. Embora este facto não signifique que vai necessariamente sofrer ou desenvolver a doença, significa que tem uma **Predisposição Genética Moderada** para ser celíaco.

No **anexo I**, encontrará informações sobre os principais sintomas da doença e uma lista de alimentos que podem ser prejudiciais. Se reconhecer alguns dos sintomas listados, recomendamos a consulta por um médico especialista para mais informações e realização de outros testes para confirmar o diagnóstico. Note-se que existem outras doenças gastrointestinais relacionadas com o desconforto causado pelo glúten e que não são identificadas pela análise genética. Se tiver um diagnóstico positivo para a Doença Celíaca, recomendamos que consulte um nutricionista para o ajudar a ajustar a sua dieta em conformidade.

#### Classificação de risco:

| Haplótipo     | Grau de risco |
|---------------|---------------|
| DQ2.5 / DQ2.5 | Alto          |
| DQ2.2 / DQ2.5 |               |
| DQ2.2 / DQ7   |               |
| DQ2.5 / DQ8   |               |
| DQ2.2 / DQ8   |               |
| DQ8 / DQ8     | Moderado      |
| DQ2.5 / DQ7   |               |
| DQ2.5 / DQ-   |               |
| DQ8 / DQ7     |               |
| DQ8 / DQ-     |               |
| DQ2half       | Baixo         |
| DQ2.2 / DQ2.2 |               |
| DQ2.2 / DQ-   |               |
| DQ- / DQ7     |               |
| DQ7 / DQ7     |               |
| DQ- / DQ-     |               |



### III. Lactose

Intolerância à Lactose Primária - Hipolactasia adquirida

Risco baixo



#### 1- Informação sobre Hipolactasia Adquirida

A intolerância primária à lactose, também conhecida como **Hipolactasia Adquirida**, é determinada geneticamente e é uma situação normal e predominante nos seres humanos (70% da população mundial). Especificamente, 40% da população de origem europeia é intolerante à lactose; esta percentagem sobe para mais de 70% no caso das populações asiáticas, árabes, africanas e afro-americanas.

A **LACTASE** é a enzima responsável pela hidrólise da lactose (açúcar do leite) e pela promoção da sua absorção e digestão. Esta enzima perde a sua atividade naturalmente e torna-se não funcional com a idade. É por isso que a Hipolactasia Adquirida, também conhecida como **LACTASE NÃO PERSISTENTE**, é uma condição ancestral comum a todos os mamíferos, caracterizada por uma **deficiência da enzima intestinal LACTASE** (hipolactasia).

No entanto, há uma pequena percentagem da população mundial que apresenta uma **LACTASE PERSISTENTE** ou que possui uma enzima LACTASE funcional que lhe permite digerir a lactose normalmente e beneficiar do seu consumo.

#### 2- O seu resultado

Atualmente, a nível genético, são conhecidos cinco polimorfismos de nucleótido único (SNPs) associados ao fenótipo da LACTASE PERSISTENTE. Dois deles são mais comuns em populações de origem caucasiana (C/T-13910 e G/A-22018) e os outros três em populações de origem africana (C/T-14010, T/G-13915 e C/G-13907). Todos são encontrados na sequência do gene **MCM6**, um gene que regula a expressão da LACTASE.

**O teste abrange a análise da presença ou ausência destes cinco SNPs protetores contra a intolerância à lactose.**

| Polimorfismo | O seu genótipo |
|--------------|----------------|
| C/T-13910    | AA             |
| G/A-22018    | TT             |
| G/C-14010    | CC             |
| T/G-13915    | AA             |
| C/G-13907    | GG             |

#### 3- Conclusão do seu teste

Apresenta um genótipo protetor para vários polimorfismos do gene *MCM6*, associado ao fenótipo **LACTASE PERSISTENTE**, o que favorece a sua capacidade de digerir a lactose.

Esta característica significa que possui um baixo risco de sofrer de uma redução nos níveis de LACTASE e desenvolver intolerância permanente à lactose ao longo da sua vida.

Não obstante, pode vir a sofrer de intolerância transitória à lactose causada pela alteração da microbiota intestinal. A composição da microbiota intestinal pode ser alterada por fatores tais como dieta, doenças inflamatórias crónicas, stress, diarreia ou obstipação, bem como consumo de drogas.

Em todo o caso, se tiver algum dos sintomas especificados no **Anexo II**, recomendamos que consulte um especialista em gastroenterologia para obter mais informações sobre a doença.



## IV. Frutose

Intolerância Hereditária à Frutose - Frutosemia

Risco baixo



### 1- Informação sobre a Frutosemia

A intolerância hereditária à frutose (IHF) ou frutosemia é uma doença hereditária congênita causada pela alteração do gene aldolase B (**ALDOB**), que leva à incapacidade de metabolizar alimentos que contenham frutose, sacarose e/ou sorbitol.

Como é uma doença genética, mesmo que não tenha a doença, pode ser portador das variantes de risco genético e estas podem ser expressas na sua descendência.

A IHF não se deve à má absorção de frutose no intestino delgado, mas sim a uma desordem metabólica que, se não for diagnosticada, pode ter consequências graves.

### 2- O seu resultado

O gene **ALDOB** pode apresentar diferentes mutações responsáveis pela doença, mas sete delas são a causa de mais de 90 % dos casos de IHF. O teste inclui a análise destas mutações. Um indivíduo deve ser portador de duas cópias da mesma mutação (homozigótico) ou uma cópia de pelo menos duas mutações (heterozigótico) para apresentar a doença.

| Mutações | O seu genótipo |
|----------|----------------|
| R60X     | GG             |
| D4E4     | II             |
| A150P    | CC             |
| A175D    | GG             |
| Y204     | AA             |
| N334K    | GG             |
| W148R    | AA             |

### 3- Conclusão do seu teste

Você **não tem o genótipo de risco** para nenhuma das sete principais mutações do gene ALDOB. Uma vez que deve ser homozigótico (2 cópias) para uma mutação, ou heterozigótico (1 cópia) de pelo menos duas mutações, é altamente improvável que desenvolva intolerância hereditária à frutose (IHF).

No entanto, embora a frequência de outras mutações seja muito baixa em comparação com as sete principais, a possibilidade de ter uma mutação *minor* não pode ser totalmente excluída. Portanto, a sua predisposição genética é classificada como **Baixo Risco**.

## V. ANEXO

### 1. DOENÇA CELÍACA

#### 1- Sintomas frequentes

Embora os sintomas sejam muito diversos, a maioria está relacionada com o sistema digestivo. Algumas pessoas são assintomáticas e podem não sentir qualquer desconforto.

|  Crianças pequenas |  Crianças |  Adolescentes   |  Adultos               |
|---|--|--|---|
| Vómitos<br>Diarreia crónica<br>Perda de peso<br>Irritabilidade                                      | Inchaço e/ou dor abdominal<br>Fadiga<br>Apatia<br>Atraso no crescimento                    | Problemas digestivos<br>Perda de apetite<br>Irregularidades menstruais<br>Desenvolvimento tardio | Infertilidade<br>Abortos<br>Anemia<br>Osteoporose<br>Depressão<br>Dermatite herpetiforme<br>Herpes labial |

#### 2- Classificação dos alimentos que contêm glúten

| ALIMENTOS COM GLÚTEN  | ALIMENTOS QUE PODEM CONTER GLÚTEN   | ALIMENTOS SEM GLÚTEN*  |
|---|---|--|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>· Trigo, cevada, centeio, triticale e pão kamut®, cereais e farinhas</li> <li>· Produtos processados em que qualquer uma das farinhas mencionadas acima e em qualquer das suas formas entra na sua composição: amidos, amidos modificados, sêmola, proteínas</li> <li>· Massa: noodles, macarrão, tagliatelle, etc.</li> <li>· Bebidas destiladas ou fermentadas feitas a partir de cereais: cerveja, água de cevada</li> <li>· Bolachas, bolos e produtos de pastelaria</li> <li>· Pães, bolos e tartes</li> <li>· Hóstias de comunhão</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>· Figos secos</li> <li>· Frutos secos, assados ou fritos, com farinha e sal</li> <li>· Peixe enlatado em molho, com tomate frito</li> <li>· Carne enlatada, almôndegas, hambúrgues</li> <li>· Charcutaria: picado, mortadela, chouriço, morcela, salsichas, etc.</li> <li>· Queijo derretido, queijo creme, queijos para pizzas</li> <li>· Patés</li> <li>· Molhos, condimentos e corantes alimentares</li> <li>· Especiarias moídas</li> <li>· Café, chocolate e substitutos de cacau, e outras bebidas de máquina</li> <li>· Alguns tipos de gelados</li> <li>· Rebuçados/gomas e doces</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>· Frutas</li> <li>· Legumes e vegetais de raiz</li> <li>· Arroz, milho, tapioca, bem como os seus derivados</li> <li>· Leguminosas</li> <li>· Frutos secos ao natural</li> <li>· Peixe fresco e marisco, congelados, sem revestimento, e enlatados natural ou em óleo.</li> <li>· Ovos</li> <li>· Todos os tipos de carnes frescas, congeladas e conservadas, e vísceras</li> <li>· Salsichas: carne seca, presunto serrano e fiambre cozido de elevada qualidade</li> <li>· Leite e derivados</li> <li>· Sal, vinagre de vinho, ramos, grãos e especiarias naturais.</li> <li>· Óleos e manteiga.</li> <li>· Grãos de café ou café moído, infusões de laranja, limão e cola, e refrigerantes.</li> <li>· Vinhos e bebidas com gás</li> <li>· Açúcar e mel</li> </ul> |

\*  Símbolo internacional que indica alimentos sem glúten; é atualmente regulado pela Associação das Sociedades Celiacas Europeias - Association of European Coeliac Societies (AOECS).

Alguns medicamentos podem conter glúten como excipiente. Nestes casos, a empresa farmacêutica é obrigada a declará-lo na embalagem.

## 2. HIPOLACTASIA ADQUIRIDA

### 1- Sintomas frequentes

| Sintomas gastrointestinais   | Sintomas extraintestinais                            |
|------------------------------|--|
| Dor abdominal (~100 %)       | Dor de cabeça (86 %)                                 |
| Distorção abdominal (~100 %) | Falta de concentração (82 %)                         |
| Gorgolejo (~100 %)           | Dores musculares (71 %)                              |
| Flatulência (~100 %)         | Dores nas articulações/rigidez (71 %)                |
| Vômitos (78 %)               | Astenia (perda ou diminuição da força física) (63 %) |
| Naúseas (78 %)               | Aftas (30 %)   |
| Diarreia (70 %)              | Urinar com frequência (<20 %)                        |
| Obstipação (30 %)            |  |

### 2- Classificação dos alimentos com lactose

| ALIMENTOS COM LACTOSE*  | ALIMENTOS QUE PODEM CONTER LACTOSE  | ALIMENTOS SEM LACTOSE  |
|---|---|--|
| <p>Leite de origem animal (incluindo leite materno), leite em pó, leite evaporado, leite condensado, batidos, manteiga, natas, iogurte, queijo fresco, queijo fermentado ou curado, natas simples, cremes de leite, sobremesas lácteas, flans, creme, pudim de arroz, mousse, gelados, molho bechamel, chocolate de leite</p> <p><b>Ingredientes:</b><br/>Lactose, lactose monohidratada, açúcar do leite, sólidos do leite, soro, leiteiro, gorduras do leite.</p> <p><b>Aditivos:</b><br/>E966 Lactitol</p> | <p>Cremes, sopas, pão, pastelaria e bolos, frios, carnes frias, carne frita, purés (batatas, vegetais, etc.), pastelaria (donuts, queques, pães, etc.), bolachas, crepes, tostas, pratos pré-cozinhados, cereais enriquecidos, molho de salada, maionese, sorvetes, batidos, massas, substitutos do chocolate, sopas instantâneas, bebidas alcoólicas fermentadas ou destiladas</p> <p><b>Produtos:</b><br/>Excipientes em medicamentos, complexos vitamínicos, pastas dentífricas</p> <p><b>Ingredientes:</b><br/>Coalho</p> | <p>Frutas naturais, frutos secos, peixe, marisco, cereais, ovos, mel, compota, batatas, arroz, massa, legumes, leguminosas, carnes brancas e vermelhas, bebidas vegetais (soja, coco, aveia, arroz, etc.), leite vegetal</p> <p><b>Ingredientes de origem láctea:</b><br/>Proteína do leite, caseína, caseinato, caseinato de cálcio (antes do aditivo H/E4511), caseinato de sódio (antes do aditivo H/E4512), caseinato de potássio (antes do aditivo H/E4513), caseinato de magnésio, proteína hidrolisada, lactalbumina, lactoglobulina</p> <p><b>Aditivos:</b><br/>E101 Riboflavina ou Lactoflavina, E101A Riboflavina ou Fosfato de lactoflavina, E106 Fosfato de Lactoflavina, E270 Ácido Láctico, E325 Lactato de Sódio, E326 Lactato de Potássio, E327 Lactato de Cálcio, E328 Lactato de amónia, E329 Lactato de magnésio, E585 Lactato ferroso, E415 Goma xantana, E418 Goma Gellan, E472b Ésteres de ácido láctico de mono e diglicéridos de ácidos gordos, E575 Gluconolactona, E480 Dioctilsulfosuccinato de sódio, E481 Estearoil lactilato de sódio, E963 Tagatose</p> |

\* Todos os produtos que contenham lactose devem indicá-lo claramente no seu rótulo.

### 3. FRUTOSEMIA

#### 1- Sintomas frequentes

| Sintomatologia |                       |               |              |
|----------------|-----------------------|---------------|--------------|
| Náuseas        | Convulsões            | Sonolência    | Tremores     |
| Vómitos        | Atraso no crescimento | Dor abdominal | Hipoglicemia |

#### 2- Classificação dos alimentos com frutose, sacarose e/ou sorbitol

| ALIMENTOS                      | NÃO RECOMENDADOS   | ALIMENTOS LIMITADOS<br>2-3 vezes por semana   | ALIMENTOS PERMITIDOS   |
|--------------------------------|--|---|--|
| <b>Leite e derivados</b>       | Leite condensado, batidos, gelados, fruta, baunilha, iogurtes aromatizados, leite de soja, fórmulas infantis com sacarose, frutose ou mel, queijos cremes com ervas, alho, nozes, cogumelos, fruta | logurte grego sem açúcar, bebida de soja sem açúcar   | Leite materno, leite de vaca, leite evaporado sem açúcar, leite em pó, leite fermentado sem adição de açúcar, manteiga, margarina, iogurte simples, queijos, queijo fresco                         |
| <b>Carne, peixe e ovos</b>     | Carnes processadas, salsichas cruas (salame, morcela), paté de fígado, foie gras, fiambre cozido, delícias do mar  |   | Carne de vaca, frango, borrego, porco, coelho, peru, cavalo, vísceras, peixe e marisco, presunto, bacon, ovo   |
| <b>Frutas</b>                  | Resto de frutas  | Pêra Prickly, lima, limão   | Abacate, papaia, azeitonas pretas  |
| <b>Vegetais, leguminosas</b>   | Cenouras, abóbora, batata-doce, cebola, nabo, milho, beterraba, pastinaga. Ervilhas, milho doce, soja, feijão branco, grão-de-bico   | <b>Dos 2 aos 6 anos:</b> porção de 50 g.<br><b>Dos 6 aos 10 anos:</b> Uma porção de 100 g de batata nova, rabanete preto, pepino, curgete, beringela, espargos, alcachofras, couve, couve-de-Bruxelas, tomate, couve-vermelha, feijão verde, couve-flor, salsa, cebolinho, pimento verde, alho-francês, lentilhas | <b>Até aos 2 anos:</b> porção de 50-100 g/dia de batatas velhas, tapioca, espinafres, cogumelos, rebentos de bambu, couve, alface, aipo, escarola, acelga, brócolos, endívias, tofu                |
| <b>Farinhas e cereais</b>      | Farelo, gérmen de trigo, todo o tipo de pão, cereais e bolachas com açúcar, gérmen de trigo ou farelo (variedades de cereais integrais), biscoitos, sobremesas, pastelaria, farinha de soja        |   | Arroz, trigo, centeio, aveia, sêmola (grãos não integrais), milho, trigo, farinhas de arroz, massa, pão branco não adoçado, papas de cereais de bebés sem fruto-oligosacarídeos ou grãos integrais |
| <b>Gorduras e óleos</b>        | Molhos comerciais  |   | Óleos vegetais, manteiga, margarina, maionese caseira  |
| <b>Bebidas</b>                 | Chás instantâneos, chocolate de beber, bebidas de leite maltado, sumos de frutas e/ou vegetais, refrigerantes, bebidas para diabéticos com sorbitol ou frutose, água tônica                        |   | Chá, café, cacau, infusões de ervas, água mineral, refrigerantes adoçados com sacarina ou aspartame (sem açúcar ou aromatizantes de fruta)   |
| <b>Açúcar</b>                  | Mel, açúcar branco e mascavado, compotas, chocolates, marmeladas, marmelo, caramelos, xarope   |   | Chocolate sem açúcar com adoçantes permitidos, pastilhas elásticas sem açúcar e doces com adoçantes permitidos   |
| <b>Frutos secos e sementes</b> | Frutos secos   |   | Sementes de sésamo, sementes de abóbora e sementes de girassol (máx. 10 g/dia)   |
| <b>Outros</b>                  | Sorvete, vinagre de balsâmico, ketchup, aromatizante de baunilha   |   | Leveduras, especiarias e ervas aromáticas, vinagre branco, sal, pimenta  |

Deve ter-se em conta que, para além da frutose, da sacarose e do sorbitol, outros ingredientes ou excipientes de medicamentos podem conter frutose ou sorbitol.

## 4. LINKS RELACIONADOS

### 1- Doença Celíaca

Para saber mais sobre **Doença Celíaca** pode aceder a qualquer um dos seguintes links:

- Federação de Associações de Celíacos de Espanha (*Federación de Asociaciones de Celíacos de España - FACE*): [celiacos.org](http://celiacos.org)
- Diagnóstico Precoce de Doença Celíaca do Ministério da Saúde, Serviços Sociais e Igualdade (*"Diagnóstico Precoz de la Enfermedad Celiaca" del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad*): [mscbs.gob.es](http://mscbs.gob.es)
- Estudo sobre a situação das pessoas com doença celíaca em Espanha (*Estudio sobre la situación de las personas con enfermedad celíaca en España*): [defensordelpueblo.es](http://defensordelpueblo.es)

### 2- Intolerância à Lactose

Para saber mais sobre **Intolerância à Lactose** Primária pode aceder a qualquer um dos seguintes links:

- Associação de Intolerantes à Lactose Espanha (*Asociación de intolerantes a la lactosa España - ADILAC*): [lactosa.org](http://lactosa.org)
- "Estado de arte da Intolerância à Lactose" da Fundação Espanhola do Aparelho Digestivo (*"Puesta al día en común en la Intolerancia a la Lactosa" de la Fundación Española del Aparato Digestivo - FEAD*): [Puesta al día en común en la Intolerancia a la Lactosa](#)
- Sociedade Espanhola de Gastrenterologia, Hepatología e Nutrição Pediátrica (*Sociedad Española de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica - SEGHN*): [seghnp.org](http://seghnp.org)

### 3- Frutosemia

Para saber mais sobre **Frutosemia** pode aceder a qualquer um dos seguintes links:

- Associação dos Afetados pela Intolerância Hereditária à Frutose (*Asociación de Afectados por Intolerancia Hereditaria a la Fructosa - AAIHF*): [aaih.com](http://aaih.com)
- "Manual para a alimentação de pacientes com defeitos inatos do metabolismo" da Sociedade Espanhola de Gastroenterologia, Hepatologia e Nutrição Pediátrica (*"Manual para la alimentación de pacientes con errores innatos del metabolismo" de la Sociedad Española de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica - SEGHN*): [Manual para la alimentación de pacientes con errores innatos del metabolismo](#)
- Departamento de Gastroenterologia, Hepatologia e Nutrição do Hospital Sant Joan de Déu (*Sección de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición infantil. Hospital Sant Joan de Déu*): [metabolicas.sjdhospitalbarcelona.org](http://metabolicas.sjdhospitalbarcelona.org)

## 5. TECNOLOGIA

A tecnologia de **microarray de ADN** é composta por uma superfície sólida com reações microscópicas (microreações), também denominada por chip de ADN, em que sondas moleculares são fixadas para detetar a presença de moléculas alvo de ADN. A reação de hibridação entre a sonda do chip e o ADN alvo é detetada e quantificada medindo a intensidade de uma dada fluorescência nas amostras, fluorescência esta fornecida pela sonda molecular. Este tipo de tecnologia permite a deteção de milhares de fragmentos de ADN específicos presentes numa amostra. Por outro lado, a especificidade da reação em termos de reconhecimento da sequência alvo de ADN é muito elevada, uma vez que a troca de um único nucleótido (resolução de uma única base) pode ser detetada utilizando sondas curtas de oligonucleótidos (20-25 nucleótidos). Por esta razão, a tecnologia de microarray evoluiu como técnica de sequenciação de ADN com o objetivo de genotipar centenas de milhares de variantes de um só nucleótido (SNVs) em genes-alvo localizados ao longo do genoma (*Whole Genome ADN Microarray*).

A *Bead Chip Infinium Global Screening Array (GSA)* é uma linha de chips de ADN desenvolvida pela marca Illumina para a sua plataforma de ADN iScan Microarray, amplamente utilizada em estudos genéticos populacionais e medicina de precisão, que fornece conteúdo otimizado com resultados de genotipagem de alta qualidade, 100 % fiáveis e reproduzíveis. A construção do Chip GSA foi realizada em colaboração com um consórcio de especialistas e com uma seleção de SNVs, a partir de bases de dados científicas reputadas como gnomAD, Catálogo NHGRI-EBI-GWAS, ClinVar, MHC-HLA-KIR e PharmGKB. Os chips GSA permitem a análise de  $\geq 600.000$  SNVs cobrindo variantes de interesse (hot spots) por todo o genoma, com impacto numa ampla gama de características genéticas com implicações fisiológicas e fisiopatológicas. Além disso, permite que a personalização por parte dos utilizadores incorpore Ad Hoc 50.000-100.000 variantes de interesse.

## 6. RISCOS E LIMITAÇÕES

Os resultados apresentados neste relatório limitam-se aos conhecimentos científicos disponíveis até à data deste teste. A Overgenes garante a precisão do conhecimento científico, apresentando a mais elevada associação com as intolerâncias analisadas no relatório. O teste apenas deteta as variantes genéticas especificadas.

Na intolerância à lactose primária, o polimorfismo A-22018 tem sido descrito como protetor na população europeia quando associado ao haplótipo T-13910/A-22018, mas tem sido descrito como protetor independentemente do T-13910 noutras populações. O polimorfismo A-22018 possui evidência científica, mas não tão extensa como os restantes polimorfismos da análise. O teste não analisa a alactasia congénita ou a hipolactasia secundária ou transitória.

No caso da IHF, o teste rastreia as sete mutações mais frequentemente descritas como a causa da IHF (90 %). Como é um teste de rastreio, a presença de outras mutações raras no gene ALDOB não pode ser excluída e, portanto, se ainda existirem suspeitas clínicas de IHF, é recomendada uma análise alargada do gene. Se duas mutações forem detetadas no gene ALDOB, o teste não permite diferenciar entre configurações cis e trans, ou seja, não diferencia se ambas as mutações estão localizadas na mesma cópia do gene ou se cada mutação é encontrada numa das cópias. Para se conseguir esta distinção, é necessário analisar uma amostra dos pais.

## 7. GLOSSÁRIO

- **ADN:** Abreviatura de ácido desoxirribonucleico. Uma molécula presente em todas as nossas células e que contém a informação genética necessária para o desenvolvimento e bom funcionamento dos organismos vivos.
- **Alelo:** Cada uma das formas alternativas de um gene, que pode apresentar diferenças na sua sequência.
- **Célula:** Unidade estrutural e funcional básica da vida.
- **Fenótipo:** Conjunto de caracteres visíveis de um organismo.
- **Gene:** Um segmento de ADN que representa a unidade de informação hereditária.
- **Genótipo:** Combinação das variantes de um gene num indivíduo.
- **Haplótipo:** Um conjunto de variações de ADN, ou polimorfismos, que tendem a ser herdados em conjunto.
- **Heterozigótico:** Quando os dois alelos do mesmo gene são diferentes.
- **Homozigótico:** Quando os dois alelos do mesmo gene são idênticos.
- **Mutação:** Variação na sequência de nucleótidos de genes que afeta 1 % da população.
- **Polimorfismo:** Variação na sequência de nucleótidos de genes que afeta  $\geq 1$  % da população.
- **Predisposição genética:** Também chamada de suscetibilidade genética. É o aumento da probabilidade de desenvolver uma determinada condição ou patologia devido à presença de uma ou mais variantes genéticas.
- **SNP:** Polimorfismo genético de apenas um nucleótido.



empowerDX