

LAUDO DO EXAME

BIO Trombofilias

Paciente

NOME DO PACIENTE

Solicitante

DR(A). NOME DO SOLICITANTE



biogenetika

CENTRO DE MEDICINA
INDIVIDUALIZADA



Biogenetika.

Você lá na frente.

O Biogenetika acredita que a individualidade é o caminho para uma vida saudável, equilibrada e plena.

O objetivo do relatório BIOTrombofilias é trazer as mais importantes informações sobre a sua genética e a predisposição às alterações trombofílicas.

Com estas informações você poderá seguir um plano de prevenção individualizado, efetivo e específico para as suas necessidades individuais.

Este é o primeiro passo para um novo modo de vida, onde o autoconhecimento é o caminho que nos leva aos objetivos a serem conquistados.

Nós gostaríamos de inspirá-lo com este relatório a assumir o controle da sua saúde e bem-estar.

Com gratidão,

Lia Kubelka de Carlos Back, PhD.

Responsável técnica



BIOTROMBOFILIAS

*CONHEÇA OS SEGREDOS QUE
CIRCULAM PELO SEU CORPO.*

As Trombofilias são caracterizadas por promoverem alterações na coagulação sanguínea que resultam em um maior risco para trombose. As trombofilias podem ser divididas em dois grupos: as adquiridas e as hereditárias.

Entre as hereditárias, existem dois marcadores genéticos que são capazes de detectar a predisposição ao desenvolvimento desta condição. Entre as adquiridas, existem também fatores genéticos ligados a absorção de micronutrientes que favorecem seu desenvolvimento.

A conduta clínica e dieta adequadas são fundamentais na manutenção da saúde e qualidade de vida de pessoas que apresentam propensão à trombofilias em seus marcadores genéticos.

Paciente: **Nome do Paciente**
Protocolo: **BK00000000**
Data de Nascimento: **dd/mm/aaaa**
Data de Coleta: **dd/mm/aaaa**
Origem da Coleta: **Coleta externa**

Material coletado: **MB Oragene OCR-100**
Situação da amostra: **Aceita sem restrição**
Emissão do Laudo: **dd/mm/aaaa**
Método de Análise: **PCR em Tempo Real**



ESCLARECIMENTOS

As recomendações encontradas no relatório BIOTrombofilias são baseadas exclusivamente na análise dos marcadores genéticos indicados. Este relatório não considera nenhuma condição de saúde pré-existente e nenhum tipo de medicamento utilizado.

A Genômica avança de maneira significativa nos últimos anos e continua sendo uma área científica extremamente dinâmica, onde novas informações poderão ser obtidas em relação aos marcadores analisados, o que no futuro pode enriquecer ainda mais o conteúdo da informação gerada.

Também é importante esclarecer que podem existir outros marcadores associados as características analisadas, o que não exclui o efeito positivo das informações geradas nesta análise. Todas as características analisadas neste relatório são de origem multifatorial, ou seja, mais de um gene e fatores ambientais influenciando no fenótipo individual.

Este relatório tem como objetivo ser uma ferramenta para a elaboração de uma conduta preventiva individualizada de acordo com a sua informação genética única, mas de maneira alguma substitui nenhum tratamento ou recomendação médica.



FATOR V DE LEIDEN

FATOR V DE COAGULAÇÃO



RISCO NORMAL

RISCO AUMENTADO

MARCADOR ANALISADO:

GENE/LOCUS	MARCADOR	ALELO VARIANTE	SEU GENÓTIPO	EVIDÊNCIA CIENTÍFICA
Fator V	rsXXXXXX	X	XX	+++

DESCRIÇÃO

O presente genótipo está associado ao **risco normal** para desenvolvimento de trombofilias, em relação ao marcador analisado.

A trombofilia relacionada ao fator V é caracterizada por uma resposta anticoagulante fraca para ativar a proteína C. Evidências sugerem que a variação genética do fator V em heterozigose está associada com um risco maior de descolamento de placenta, pré-eclâmpsia, trombose pós-parto e abortos de repetição.

A variação genética investigada consiste em uma substituição de um nucleotídeo C por um nucleotídeo T na posição 1691 do gene que codifica a proteína fator V, produzindo uma troca de aminoácidos (Arg506Gln) em um dos três sítios de ligação da proteína C. Esta variante foi denominada como fator V Leiden. A variante de Leiden funciona cerca de dez vezes mais lentamente que a proteína normal e persiste por um tempo maior na circulação, resultando em um aumento na geração de trombina e um estado de hipercoagulabilidade. A suspeita de trombofilia relacionada ao fator V deve ser avaliada quando há histórico de tromboembolismo venoso, como a trombose venosa profunda ou embolismo pulmonar durante a gravidez ou em associação ao uso de contraceptivos orais.

NOTA: A interpretação do resultado deste(s) exame(s) e a conclusão diagnóstica são atos médicos, dependem da análise conjunta dos dados clínicos e demais exames do(a) paciente.





PROTROMBINA

FATOR II DE COAGULAÇÃO



RISCO NORMAL

RISCO AUMENTADO

MARCADOR ANALISADO:

GENE/LOCUS	MARCADOR	ALELO VARIANTE	SEU GENÓTIPO	EVIDÊNCIA CIENTÍFICA
Fator II	rsXXXXXX	X	XX	+++

DESCRIÇÃO

O presente genótipo está associado ao **risco normal** para desenvolvimento de trombofilias, em relação ao marcador analisado.

O gene F2 codifica o fator de coagulação II, ou protrombina, uma glicoproteína dependente de vitamina K sintetizada no fígado em sua forma precursora. A protrombina é ativada através da ação de proteases pelo fator Xa, na presença de fosfolípidos, cálcio e o fator Va. A enzima trombina ativada possui um importante papel na hemostasia e trombose. Converte o fibrinogênio em fibrina, para formação de coágulos, estimulando a agregação plaquetária e ativando outros fatores de coagulação como os fatores V, VIII, VIII e XIII. Poort et al. (1996) descreveu um polimorfismo genético na região 3' não traduzida do gene da protrombina, associado com níveis aumentados de protrombina e elevação do risco para trombose venosa. A variante genética consiste em uma transição de um nucleotídeo G para um nucleotídeo A na posição 20210.

Assim como a variação genética do fator V, a variação da protrombina, é um dos determinantes genéticos para o desenvolvimento de trombofilias e fator de risco para abortos de repetição e complicações gestacionais. Estudos sugerem que há um aumento deste risco quando a presença das variantes está associada ao uso de contraceptivos orais e terapias de reposição hormonal.

NOTA: A interpretação do resultado deste(s) exame(s) e a conclusão diagnóstica são atos médicos, dependem da análise conjunta dos dados clínicos e demais exames do(a) paciente.





MTHFR

METILTETRAIDROFOLATO REDUTASE

RISCO NORMAL

RISCO AUMENTADO

MARCADOR ANALISADO:

GENE/LOCUS	MARCADOR	ALELO VARIANTE	SEU GENÓTIPO	EVIDÊNCIA CIENTÍFICA
MTHFR	rsXXXXXX	X	XX	+++
MTHFR	rsXXXXXX	X	XX	+++

DESCRIÇÃO

O presente genótipo está associado ao **risco aumentado** para desenvolvimento de trombofilias, em relação ao marcador analisado.

Os polimorfismos C677T e A1298C no gene *MTHFR* são utilizados como marcadores de risco para trombose venosa. A presença de alelos variantes para estes polimorfismos podem afetar a atividade da enzima MTHFR, o que poderá resultar na elevação dos níveis de homocisteína (hiper-homocisteinemia), um fator de risco para o desenvolvimento de trombofilias e diversas condições clínicas.

NOTA: A interpretação do resultado deste(s) exame(s) e a conclusão diagnóstica são atos médicos, dependem da análise conjunta dos dados clínicos e demais exames do(a) paciente.





PAI-1

INIBIDOR DO ATIVADOR DO PLASMINOGÊNIO

5G/5G

4G/5G

4G/4G

MARCADOR ANALISADO:

GENE/LOCUS	MARCADOR	ALELO VARIANTE	SEU GENÓTIPO	EVIDÊNCIA CIENTÍFICA
SERPINE1	rsXXXXXX	X	XX	+++

DESCRIÇÃO

O presente genótipo está associado ao **risco aumentado** para desenvolvimento de trombofilias, em relação ao marcador analisado.

O inibidor do ativador do plasminogênio tipo 1 (PAI-1) é uma serpina protease que contribui ao controle da coagulação sanguínea. Esta substância é secretada em diferentes tecidos como: endotélio vascular, fígado e em grande quantidade pelo tecido adiposo, especialmente o tecido adiposo visceral. Uma elevada atividade e concentração de PAI-1 reduz a atividade fibrinolítica, o que se associa ao aumento no risco de doenças cardiovasculares, trombofilias e abortos de repetição.

O polimorfismo rs1799889 ocorre devido a uma inserção ou deleção de um nucleotídeo na região promotora do gene PAI-1 [*SERPINE1* (7q22.1)] (-675 4G/5G). Esta variação possui uma influência na transcrição do gene. Indivíduos homocigotos para a deleção, com o genótipo 4G/4G possuem elevados níveis plasmáticos de PAI-1, portadores de do genótipo 5G/5G possuem níveis reduzidos, e indivíduos heterocigotos 4G/5G possuem níveis intermediários.



SEU PERFIL **BIOTROMBOFILIAS**

FATOR V LEIDEN



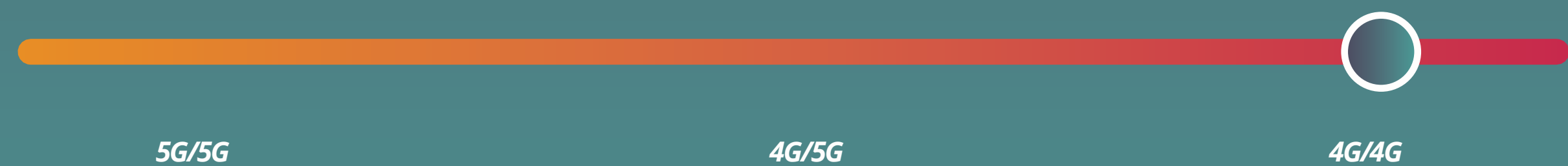
PROTROMBINA



MTHFR



SERPINE1



REFERÊNCIAS

Bertina, R. M., Koeleman, B. P. C., Koster, T., Rosendaal, F. R., Dirven, R. J., de Ronde, H., van der Velden, P. A., Reitsma, P. H. Mutation in blood coagulation factor V associated with resistance to activated protein C. Nature 369: 64-67, 1994.

Corral, J., Zuazu-Jausoro, I., Rivera, J., Gonzalez-Conejero, R., Ferrer, F., Vicente, V. Clinical and analytical relevance of the combination of prothrombin 20210A/A and factor V Leiden: results from a large family. Brit. J. Haemat. 105: 560-563, 1999.

Frosst P et al. A candidate genetic risk factor for vascular disease. Nature Genet. 10(1):111-3, 1995.

Gerhardt, A., Scharf, R. E., Beckmann, M. W., Struve, S., Bender, H. G., Pillny, M., Sandmann, W., Zotz, R. B. Prothrombin and factor V mutations in women with a history of thrombosis during pregnancy and the puerperium. New Eng. J. Med. 342: 374-380, 2000.

Goodman CS et al. Wich thrombophilic gene mutations are risk factors for recurrent pregnancy lost? Am J Reprod Immunol. 56:230-236, 2006.

Khavan, S., Mannucci, P. M., Lak, M., Mancuso, G., Mazzucconi, M. G., Rocino, A., Jenkins, P. V., Perkins, S. J. Identification and three-dimensional structural analysis of nine novel mutations in patients with prothrombin deficiency. Thromb. Haemost. 84: 989-997, 2000.

Kluijtmans LA et al. Thermolabile methylenetetrahydrofolate reductase and factor V Leiden in the risk of deep-vein thrombosis. Thromb Haemost. 79(2):254-8, 1998.

Poort, S. R., Rosendaal, F. R., Reitsma, P. H., Bertina, R. M. A common genetic variation in the 3-prime-untranslated region of the prothrombin gene is associated with elevated plasma prothrombin levels and an increase in venous thrombosis. Blood 88: 3698-3703, 1996.

Lerner-Ellis JP et al. Identification of the gene responsible for methylmalonic aciduria and homocystinuria, cblC type. Nat Genet. Jan;38(1):93-100, 2006.

Kolling K et al. Methylenetetrahydrofolate reductase gene C667T and A1298C polymorphisms, plasma homocysteine, folate, and vitamin B12 levels and the extent of coronary artery disease. Am J Cardiol. May 15;93(10):1201-6, 2004.

Papapetrou C et al. Methylenetetrahydrofolate reductase and neural tube defects. Lancet. Jul 6;348(9019):58, 1996.

Liew M, Pryor R, Palais R, Meadows C, Erali M, Lyon E, Wittwer C. Genotyping of single-nucleotide polymorphisms by high-resolution melting of small amplicons. Clin Chem. Jul;50(7):1156-64, 2004.

DEFINIÇÕES

CROMOSSOMO

É uma estrutura organizada formada por DNA e proteínas denominadas histonas, localizado no interior do núcleo celular e responsável pela transmissão das informações genéticas (genes) de uma geração para outra.

DNA

O Ácido Deoxiribonucleico (DNA) é uma estrutura em forma de dupla hélice, que contém os componentes químicos em um padrão específico que forma o conjunto de instruções para as funções biológicas desempenhadas por cada célula.

GENE

Região particular do DNA que desempenha uma função específica no organismo. Os genes possuem um papel fundamental para todos os aspectos estruturais e funcionais do organismo.

ALELO

Um alelo é uma das duas ou mais formas de um gene que está localizado em uma posição específica de um determinado cromossomo.

GENOMA

Material genético completo de um organismo.

GENÓTIPO

Código genético ou composição genética de um organismo em uma posição em particular do DNA. O genótipo reflete as diferenças genéticas fundamentais entre dois indivíduos.

HETEROZIGOTO

Indivíduo que apresenta diferentes alelos (um herdado da mãe e outro do pai) para uma mesma característica.

HOMOZIGOTO

Indivíduos que apresentam alelos (um herdado da mãe e outro do pai) idênticos para uma mesma característica.

NUCLEOTÍDEO

Unidade estrutural do DNA formada por um nucleosídeo (adenina (A), timina (T), citosina (C) ou guanina (G)), um açúcar ribose e um grupo fosfato.

FENÓTIPO

Característica física ou bioquímica de um organismo, determinada pela influência genética ou ambiental ou pelo conjunto de ambas.

SNP (Polimorfismos de um único nucleotídeo)

Marcadores genéticos que constituem uma alteração de um nucleotídeo por outro em determinada posição do genoma, o que faz com que existam diferentes alelos.

EVIDÊNCIA CIENTÍFICA:

+++

Mais de 1.500 indivíduos com genótipo analisado em relação à essa condição ou característica.

++

Mais de 500 indivíduos com genótipo analisado em relação à essa condição ou característica.

+

Menos de 500 indivíduos com genótipo analisado em relação à essa condição ou característica.

***Nota:** O nível de evidência científica é uma métrica relacionada com o número de indivíduos testados e não possui relação com os aspectos funcionais do marcador. Muitos estudos apresentam um número pequeno de indivíduos testados, mas as evidências funcionais podem apontar o marcador como um excelente candidato a explicar aquela característica analisada.



ESCLARECIMENTOS ADICIONAIS

GARANTIA E PROCEDIMENTOS DA QUALIDADE

O Biogenetika trabalha com procedimentos de qualidade estabelecidos para evitar erros laboratoriais, problemas técnicos e operacionais. Apesar disso, erro na identificação da amostra na ocasião da coleta ou etiquetagem equivocada da amostra durante a manipulação podem gerar resultados incorretos. Por este motivo, é de extrema importância que o profissional ou o paciente, quando realizarem a coleta fora do Biogenetika, atentem para que o código etiquetado na amostra seja correspondente com o código do formulário de solicitação de exames que acompanha cada kit.

O Biogenetika solicitará uma nova coleta quando a amostra biológica não estiver claramente identificada quanto à identidade do paciente, quando a quantidade de DNA extraído for insuficiente ou de baixa qualidade para a conclusão dos resultados, quando a amostra de saliva for recebida sem a quantidade mínima do líquido conservante ou com sinais de vazamento e nos demais casos necessários para a realização das análises de perfil genético.

O método de manipulação, extração e análise do DNA foi padronizado e validado para obter os resultados mais acurados possíveis de acordo com a tecnologia disponível. Entretanto, problemas técnicos e operacionais podem ocorrer, impossibilitando a interpretação de marcadores específicos, mesmo que este marcador seja testado mais de uma vez. Neste caso, o resultado do marcador será apontado como inconclusivo no laudo laboratorial ou apresentará um comentário específico para guiar a análise pelo profissional solicitante. Ainda, como em qualquer teste laboratorial, existe a possibilidade (embora muito pequena) de resultados falso-positivos ou falso-negativos.

A pesquisa na área da genética está em constante atualização, portanto o resultado de um paciente pode não estar incluído nos resultados descritos para grupos de estudo. Além disso, nenhum paciente deve modificar sua dieta ou rotina de exercícios sem a avaliação de um profissional.



EXAMES

O BIOGENETIKA DISPÕE DE EXAMES CAPAZES DE ATENDER O ESTUDO DOS SEGUINTE PERFI GENÉTICOS:

BIOBRCA



Sequenciamento completo dos genes *BRCA1* e *BRCA2* para prevenção de tumores de mama e ovário hereditários.

BIOALZHEIMER



O exame BIOAlzheimer detecta variantes genéticas importantes para uma conduta clínica preventiva em relação ao Mal de Alzheimer e a doenças cardiovasculares.

BIOSPORT



O exame BIOSport possibilita otimizar sua performance física usando a genética como ferramenta para delineamento de estratégias individualizadas para sua saúde e boa forma.

BIODIET



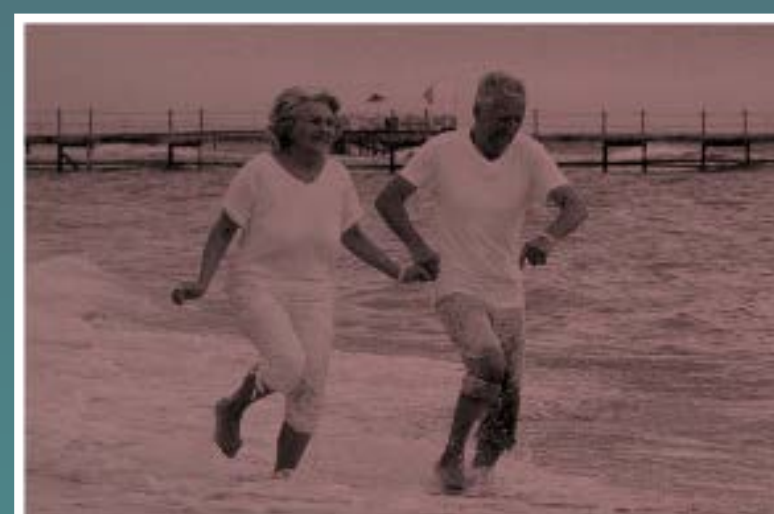
Um exame que identifica como cada organismo metaboliza certos alimentos e substâncias, apontando tendências para obesidade e intolerâncias alimentares.

MICROBIOMA



O exame Microbioma avalia as principais comunidades microbianas distribuídas no corpo, permitindo uma análise individualizada da composição do microbioma.

BIOTROMBOFILIAS



O exame BIOTrombofilias revela informações genéticas que auxiliam na prevenção de quadros clínicos graves como pré-eclampsia e trombose pós-parto, entre outros.

BIODETOX





  @biogenetika

48 3322.3748 • contato@biogenetika.com.br

Centro Empresarial Ferreira Lima
Av. Trompowsky, 354 • 8º andar • Centro • Florianópolis • CEP 88015-300

biogenetika.com.br

Responsável técnica: Lia Kubelka de Carlos Back • CRF/SC: 8587 • Inscrição no CRF: 10010 • Responsável pela liberação do laudo: Ana Latorre • CRBio: 058068-03D



Perfil genético

Exames de rastreamento genético que possibilitam diagnósticos personalizados com informações únicas de cada indivíduo.



Oncogenética

Exames preventivos para identificar e analisar as mutações gênicas associadas à incidência de câncer.



Doenças raras

Diagnóstico personalizado para doenças raras e diagnóstico diferencial para Síndromes e Imunodeficiências.



Pré Natal

Diagnóstico pré natal não invasivo. Identificação de variáveis genéticas relacionadas à gestação humana e saúde do bebê.