

**LAUDO DO EXAME**

# **BIO** Alzheimer

**Paciente**

*NOME PACIENTE*

**Solicitante**

*DR. SOLICITANTE*



**biogenetika**

CENTRO DE MEDICINA  
INDIVIDUALIZADA



A photograph of a smiling family of four: a woman, a young girl, a younger girl, and a man. The image is overlaid with a semi-transparent purple geometric shape that frames the text on the right side.

## Biogenetika.

Você lá na frente.

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

O objetivo do BIOAlzheimer é trazer as mais importantes informações sobre a sua genética e a resposta aos diversos parâmetros de prevenção e bem estar.

Com estas informações você poderá seguir um plano preventivo único 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





# BIOALZHEIMER

*CADA MEMÓRIA É ÚNICA.  
CUIDE BEM DA SUA.*

O gene APOE contém as instruções para a produção da proteína apolipoproteína E. Esta proteína, composta também por lipídeos, pertence à classe das lipoproteínas e é responsável pelo transporte do colesterol até a corrente sanguínea. A manutenção dos níveis normais de colesterol é essencial para a prevenção de desordens que afetam diversos sistemas do organismo.

Atualmente, três diferentes versões da proteína já foram descritas: o alelo e2, e3 e e4. A forma mais encontrada na maioria das populações é o alelo e3.

O alelo e4 do gene APOE aumenta o risco individual de desenvolvimento do Alzheimer de início tardio. A presença deste alelo está relacionada com o aumento de placas amilóides envolvidas na etiologia do Alzheimer.

Doenças neurodegenerativas como Alzheimer apresentam uma etiologia multifatorial, onde genes e fatores ambientais contribuem para o desenvolvimento da doença.

O BIOAlzheimer permite avaliar a presença do APOE e4. Esta variante aumenta o risco de desenvolvimento da doença, mas não é um diagnóstico. Seu conhecimento é importante para que se possa desenvolver um programa de prevenção individualizada e efetiva.

Paciente: **Nome Paciente**

Protocolo: **BK16000000**

Data de Nascimento: **dd/mm/aaaa**

Data de Coleta: **dd/mm/aaaa**

Material coletado: **MB Oragene OCR-100**



## **ESCLARECIMENTOS**

As recomendações encontradas no relatório BIOAlzheimer 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.

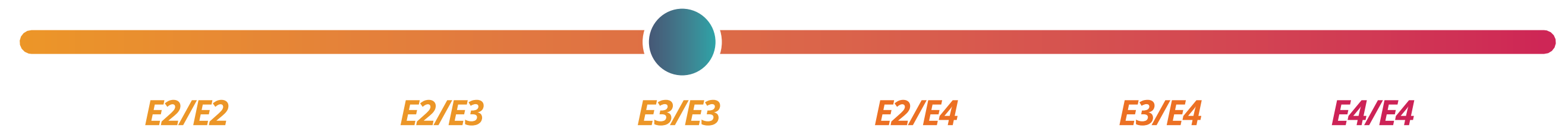
Também é importante esclarecer que podem existir outros marcadores associados as características analisadas, o que não exclui o efeito positivo das informações geradas nesta análise. Todas as características analisadas neste relatório são de origem multifatorial, ou seja, mais de um gene e fatores ambientais 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.



## ALZHEIMER DE INÍCIO TARDIO

GENE APOE



### RESULTADO:

Foi detectada a presença do genótipo **E3/E3 (Homozigoto)**.

### INTERPRETAÇÃO:

O genótipo homozigoto para a isoforma E3 da lipoproteína ApoE está associado a um **risco na média populacional** de desenvolvimento da doença de Alzheimer (DA) de início tardio, em relação aos marcadores analisados.

### DESCRIÇÃO

Este genótipo **não está associado** a um risco genético acima da média para a doença de Alzheimer de início tardio. A doença de Alzheimer de início tardio apresenta uma característica multifatorial, ou seja, fatores ambientais em conjunto com os componentes genéticos apresentados irão influenciar no seu desenvolvimento.

### MARCADORES ANALISADOS:

GENE/LOCUS	MARCADOR	ALELO VARIANTE	SEU GENÓTIPO
APOE	rs429358	C	TT
APOE	rs7412	T	CC

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.



## REFERÊNCIAS

Albrecht MA, Szoeka C, Maruff P, Savage G, Lautenschlager NT, Ellis KA, Taddei K, Martins R, Masters CL, Ames D, Foster JK; AIBL Research Group. Longitudinal cognitive decline in the AIBL cohort: the role of APOE ε4 status. *Neuropsychologia*, 2015.

Li JQ, Tan L, Wang HF, Tan MS, Tan L, Xu W, Zhao QF, Wang J, Jiang T, Yu JT. Risk factors for predicting progression from mild cognitive impairment to Alzheimer's disease: a systematic review and meta-analysis of cohort studies. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*, 2015.

Wolters FJ, Koudstaal PJ, Hofman A, Duijn CM, Ikram MA. Serum apolipoprotein E is associated with long-term risk of Alzheimer's disease: the Rotterdam Study. *Neurosci Lett*. 2016 Feb 11. pii: S0304-3940(16)30085-4.

Theendakara V, Peters-Libeu CA, Spilman P, Poksay KS, Bredesen DE, Rao RV. Direct Transcriptional

Effects of Apolipoprotein E. *J Neurosci*. 2016 Jan 20;36(3):685-700.

Kaya G, Gündüz E, Acar M, Hatipoğlu ÖF, Acar B, İlhan A, Gündüz M. Potential genetic biomarkers in the early diagnosis of Alzheimer disease: APOE and BIN1. *Turk J Med Sci*. 2015;45(5):1058-72.

Christensen KD, Roberts JS, Whitehouse PJ, Royal CD, Obisesan TO, Cupples LA, Vernarelli JA, Bhatt DL, Linnenbringer E, Butson MB, Fasaye GA, Uhlmann WR, Hiraki S, Wang N, Cook-Deegan R, Green RC; Disclosing Pleiotropic Effects During Genetic Risk Assessment for Alzheimer Disease: A Randomized Trial. *Ann Intern Med*. 2016 Feb 2;164(3):155-63. doi: 10.7326/M15-0187. Epub 2016 Jan 26.

## 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.





# EXAMES

O BIOGENETIKA DISPÕE DE EXAMES CAPAZES DE ATENDER O ESTUDO DOS SEGUINTE PERFS 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.

## BIOTROMBOFILIA



O exame BioTrombofilia 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](mailto:contato@biogenetika.com.br)

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

[biogenetika.com.br](http://biogenetika.com.br)



## 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.