

LAUDO DO EXAME

BIOSport

Paciente

NOME PACIENTE

Solicitante

DR. NOME 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 BIOSport é trazer as mais importantes informações sobre a sua genética e a resposta aos diversos parâmetros envolvidos na prática esportiva. Com estas informações você poderá seguir um plano de atividade física 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 à uma vida ativa e que o esporte seja parte do seu dia-a-dia.

Com gratidão, Lia Kubelka de Carlos Back



Paciente: **Nome do Paciente**

Protocolo: **BK16000000**

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

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

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

BIOSPORT

*A GENÉTICA A FAVOR DO SEU
DESEMPENHO ESPORTIVO.*

Existem diversos fatores que determinam o potencial atlético. Entre eles estão treinamento, atitude e nutrição, além de outro fator muito importante que é a **genética**. Atualmente a genética já pode nos fornecer algumas informações interessantes para otimizar a performance.

A performance física e os fatores associados ao esporte são uma combinação entre ambiente e a composição genética individual. O conhecimento atual de marcadores genéticos associados à performance esportiva é uma importante ferramenta para a melhora do condicionamento físico e o delineamento de estratégias individualizadas para a saúde e boa forma.

Através do Perfil Genético BIOSport o profissional pode formular programas de treinamentos específicos potencializando de maneira efetiva os resultados na prática esportiva e no condicionamento físico.



ESCLARECIMENTOS

As recomendações encontradas no relatório BIOSport 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 às 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 dieta individualizada de acordo com a sua informação genética única, mas de maneira alguma substitui nenhum tratamento, recomendação médica ou nutricional.





COMPOSIÇÃO CORPORAL

ACÚMULO DE GORDURA CORPORAL E EXERCÍCIO

GENE TESTADO – *FTO*

MENOR ACÚMULO DE GORDURA CORPORAL

MAIOR ACÚMULO DE GORDURA CORPORAL

DESCRIÇÃO

O seu genótipo indica um **maior acúmulo de gordura corporal** em relação ao marcador analisado. A falta de atividade física acentua os efeitos do acúmulo de gordura corporal associado à presença do **alelo A**, variante do gene *FTO*. Estudos demonstram que **atividade física de 60 minutos três vezes por semana** atenuam estes efeitos de acúmulo de gordura provocados pela variante do gene *FTO*.

As mudanças na adiposidade em resposta às influências ambientais são determinadas geneticamente. O gene *FTO* foi identificado através de estudos de escaneamento genômico como o primeiro locus fortemente associado à obesidade de origem multifatorial. A presença do alelo variante do gene *FTO* pode elevar o risco para desenvolvimento de obesidade e sobrepeso em 20 a 30%. Indivíduos com esta variante também podem apresentar um maior acúmulo de gordura corporal, no entanto, **a presença do alelo variante pode ser modulada com atividade física regular.**

MARCADORES ANALISADOS:

GENE/LOCUS	MARCADOR	ALELO VARIANTE	SEU GENÓTIPO	EVIDÊNCIA CIENTÍFICA
<i>FTO</i>	rsXXXX	X	XX	+++

* Para a análise desses resultados deve ser sempre considerado que outros fatores genéticos e ambientais também podem estar envolvidos na condição pesquisada.





COMPOSIÇÃO CORPORAL

FIBRAS MUSCULARES

GENE TESTADO – ACTN3



PREDOMINÂNCIA DE FIBRAS MUSCULARES DE CONTRAÇÃO RÁPIDA

PREDOMINÂNCIA DE FIBRAS MUSCULARES DE CONTRAÇÃO LENTA

DESCRIÇÃO

O seu genótipo apresenta uma predominância de **fibras musculares de contração rápida** com metabolismo predominantemente glicolítico, em relação ao marcador analisado.

As α -actinas são proteínas que possuem papel importante para o funcionamento da musculatura esquelética. A α -actina 3 é codificada pelo gene *ACTN3*. Existe uma variação deste gene onde ocorre uma substituição de um nucleotídeo C por um T, resultando em uma deficiência da α -actina 3. Esta deficiência acarreta uma diferença na composição das fibras musculares. Estudos demonstram que o alelo C ancestral é encontrado em maior frequência em atletas de velocidade e está associado à predominância de fibras musculares de contração rápida.

MARCADORES ANALISADOS:

GENE/LOCUS	MARCADOR	ALELO VARIANTE	SEU GENÓTIPO	EVIDÊNCIA CIENTÍFICA
ACTN3	rsXXXX	X	XX	+++

* Para a análise desses resultados deve ser sempre considerado que outros fatores genéticos e ambientais também podem estar envolvidos na condição pesquisada.



CAPACIDADE AERÓBICA

GENE TESTADO – PPARGC1A

CAPACIDADE AERÓBICA NORMAL (VO₂MAX)

CAPACIDADE AERÓBICA DIMINUÍDA (VO₂MAX)

DESCRIÇÃO

O seu genótipo está associado a uma **capacidade aeróbica normal**, em relação ao marcador analisado.

Apesar da atividade física regular apresentar um papel importante na melhora da capacidade aeróbica (VO₂max), o grau de melhora varia consideravelmente entre os indivíduos, sugerindo que componentes genéticos exerçam forte influência na habilidade cardiorrespiratória. O gene *PPARGC1A* possui um importante papel no condicionamento cardiorrespiratório. Estudos funcionais indicam que a expressão do *PPARGC1A* nas células musculares resulta em uma intensa indução da biogênese mitocondrial e de diversos genes envolvidos com geração de energia. Seu aumento está associado com a melhora da capacidade oxidativa muscular e com a resistência à fadiga durante o exercício.

MARCADORES ANALISADOS:

GENE/LOCUS	MARCADOR	ALELO VARIANTE	SEU GENÓTIPO	EVIDÊNCIA CIENTÍFICA
PPARGC1A	rsXXXX	X	XX	++

* Para a análise desses resultados deve ser sempre considerado que outros fatores genéticos e ambientais também podem estar envolvidos na condição pesquisada.





MODALIDADE DE EXERCÍCIO FÍSICO

GENE TESTADO – ACTN3



DESCRIÇÃO

O seu genótipo está associado à predisposição para um **melhor desempenho nas modalidades esportivas de força e velocidade**, em relação ao marcador analisado.

- Para treinos de força, indivíduos com este genótipo podem se beneficiar de **exercícios com maior carga e menos repetições**.
- Para treinos de resistência, indivíduos com este genótipo se beneficiam de **treinamentos de alta intensidade como HIIT** (sigla em inglês para *High Intensity Interval Training* ou Treino Intervalado de Alta Intensidade).

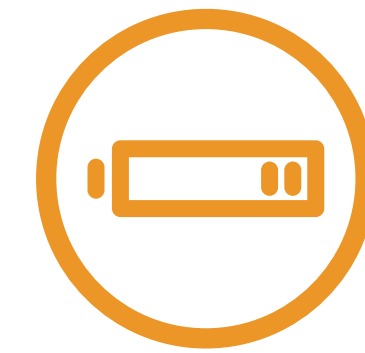
O gene *ACTN3* é um dos principais genes envolvidos na modulação da resposta do organismo ao exercício físico. A deficiência da proteína α -actina nos indivíduos com a variação do gene *ACTN3* está associada com uma menor ativação dos eventos de sinalização envolvidos no processo de força muscular.

MARCADORES ANALISADOS:

GENE/LOCUS	MARCADOR	ALELO VARIANTE	SEU GENÓTIPO	EVIDÊNCIA CIENTÍFICA
ACTN3	rsXXXX	X	XX	+++

* Para a análise desses resultados deve ser sempre considerado que outros fatores genéticos e ambientais também podem estar envolvidos na condição pesquisada.





POTENCIAL DE RECUPERAÇÃO PÓS-EXERCÍCIO

GENE TESTADO – CHRM2

RECUPERAÇÃO BOA

RECUPERAÇÃO INTERMEDIÁRIA

RECUPERAÇÃO LENTA

DESCRIÇÃO

O seu genótipo está associado a uma **capacidade de recuperação intermediária** após atividade física intensa, em relação aos marcadores analisados.

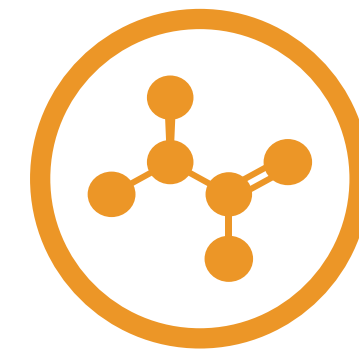
A recuperação após o exercício melhora após treinamento de resistência, no entanto o componente genético está envolvido na regulação do comportamento da frequência cardíaca ao treinamento. Receptores de acetilcolina muscarínicos desempenham um papel fundamental na regulação da função cardíaca via vagal e do sistema nervoso autônomo. O coração humano expressa predominantemente o subtipo do receptor de acetilcolina muscarinico M2 (*CHRM2*). Variantes localizadas no gene *CHRM2* alteram as diferentes respostas da frequência cardíaca influenciando na recuperação pós-exercício.

MARCADORES ANALISADOS:

GENE/LOCUS	MARCADOR	ALELO VARIANTE	SEU GENÓTIPO	EVIDÊNCIA CIENTÍFICA
<i>CHRM2</i>	rsXXXX	X	XX	++
<i>CHRM2</i>	rsXXXX	X	XX	++

* Para a análise desses resultados deve ser sempre considerado que outros fatores genéticos e ambientais também podem estar envolvidos na condição pesquisada.





NÍVEIS DE LACTATO

GENE TESTADO – MCT1

NORMAIS

AUMENTADOS

DESCRIÇÃO

O seu genótipo está associado a **níveis aumentados de lactato na corrente sanguínea**, o que pode acarretar um aumento da fadiga muscular. Um estudo relatou uma frequência maior do alelo T em atletas das modalidades esportivas de força.

Durante o exercício, as contrações da musculatura esquelética produzem lactato e íons de hidrogênio como resultado da glicólise, ou seja, a queima de glicose. O acúmulo desta substância nos músculos pode gerar uma hiperacidez, que causa dor e desconforto logo após o exercício. O transporte de lactato através da membrana plasmática é um importante mecanismo de fornecimento energético para o bom funcionamento muscular em atividades de longa duração, onde o suprimento de oxigênio nem sempre é suficiente. O gene *MCT1* codifica uma proteína facilitadora do transporte de lactato. Foi descrita uma variação genética nesta proteína transportadora denominada MCT1 A1470T. Indivíduos com a presença do alelo T possuem a taxa de transporte de lactato diminuída em torno de 60 a 65%. Foi detectado também o acúmulo de lactato nesses indivíduos durante treinos de circuito com peso.

MARCADORES ANALISADOS:

GENE/LOCUS	MARCADOR	ALELO VARIANTE	SEU GENÓTIPO	EVIDÊNCIA CIENTÍFICA
MCT1	rsXXXX	X	XX	++

* Para a análise desses resultados deve ser sempre considerado que outros fatores genéticos e ambientais também podem estar envolvidos na condição pesquisada.





PROPENSÃO A LESÕES

TENDÕES E LIGAMENTOS

GENE TESTADO – COL5A1

PROPENSÃO MENOR

PROPENSÃO NORMAL

PROPENSÃO AUMENTADA

DESCRIÇÃO

O seu genótipo está associado a uma **propensão normal para o desenvolvimento de lesões em tendões e ligamentos**, em relação ao marcador analisado.

O gene *COL5A1* codifica a cadeia α -1 presente no colágeno tipo V e encontrado nos mesmos tecidos do colágeno tipo I, como: pele, tendões, ligamentos, ossos, córnea entre outros. As moléculas do colágeno tipo V se intercalam nos tendões e fibrilas presentes nos ligamentos onde, juntamente com outras proteínas, desempenham um papel importante na regulação da fibrilogenese e na modulação do crescimento das fibrilas (incluindo fibra de diâmetro) dentro de tendões e outros tecidos conjuntivos.

Uma variante localizada no gene *COL5A1*, altera sua transcrição e como consequência pode alterar a produção do colágeno, influenciando na predisposição a lesões. **O alelo C em dose dupla apresenta um fator de proteção para lesões em tendões e ligamentos.**

MARCADORES ANALISADOS:

GENE/LOCUS	MARCADOR	ALELO VARIANTE	SEU GENÓTIPO	EVIDÊNCIA CIENTÍFICA
COL5A1	rsXXXX	X	XX	++

* Para a análise desses resultados deve ser sempre considerado que outros fatores genéticos e ambientais também podem estar envolvidos na condição pesquisada.





PROPENSÃO A LESÕES

TENDINOPATIA DE AQUILES

GENE TESTADO – MMP3



DESCRIÇÃO

Seu genótipo está associado a uma **propensão normal** para o desenvolvimento de **tendinopatias de aquiles**, em relação ao marcador analisado.

As metaloproteinases de matriz (MMP) estão envolvidas na degradação da matriz extracelular e durante a remodelação de tecidos em processos fisiológicos normais, tais como desenvolvimento embrionário e a reprodução, bem como em processos de doença, tais como artrite entre outras. Entre os processos não fisiológicos estão as lesões. Uma variação localizada no gene *MMP3* faz com que o risco de tendinopatias aumente em relação aos indivíduos que não apresentam esta variante.

MARCADORES ANALISADOS:

GENE/LOCUS	MARCADOR	ALELO VARIANTE	SEU GENÓTIPO	EVIDÊNCIA CIENTÍFICA
<i>MMP3</i>	rsXXXX	X	XX	++

* Para a análise desses resultados deve ser sempre considerado que outros fatores genéticos e ambientais também podem estar envolvidos na condição pesquisada.





METABOLIZAÇÃO DA CAFEÍNA

GENE TESTADO – CYP1A2

METABOLIZADOR RÁPIDO

METABOLIZADOR LENTO

DESCRIÇÃO

O seu genótipo está associado a uma **metabolização lenta da cafeína**, o que faz com que a substância permaneça por mais tempo no organismo.

O gene *CYP1A2* é responsável por aproximadamente 95% do metabolismo da cafeína. A presença do alelo variante C altera a inducibilidade da enzima fazendo com que os indivíduos com este genótipo metabolizem a cafeína de maneira lenta. Metabolizadores lentos devem evitar um consumo diário de cafeína maior que 200 mg, o que equivale a duas xícaras médias de café. **Este polimorfismo parece alterar a resposta ergogênica a suplementação com cafeína.**

MARCADORES ANALISADOS:

GENE/LOCUS	MARCADOR	ALELO VARIANTE	SEU GENÓTIPO	EVIDÊNCIA CIENTÍFICA
CYP1A2	rsXXXX	X	XX	+++

* Para a análise desses resultados deve ser sempre considerado que outros fatores genéticos e ambientais também podem estar envolvidos na condição pesquisada.





FADIGA MUSCULAR

GENE TESTADO – AMPD1



DESCRIÇÃO

Seu genótipo está associado à **fadiga muscular normal**, em relação ao marcador analisado.

A adenosina monofosfato deaminase (codificada pelo gene *AMPD1*) é uma importante reguladora da energia e do metabolismo muscular durante o exercício e é encontrada em todos os tipos de fibras musculares. Uma variação no gene *AMPD1* ocasiona uma interrupção na síntese da proteína e está associada à sua deficiência. Indivíduos que apresentam esta variante estão mais vulneráveis a câimbras, dor e fadiga muscular precoce durante o exercício.

MARCADORES ANALISADOS:

GENE/LOCUS	MARCADOR	ALELO VARIANTE	SEU GENÓTIPO	EVIDÊNCIA CIENTÍFICA
<i>AMPD1</i>	rsXXXX	X	XX	++

* Para a análise desses resultados deve ser sempre considerado que outros fatores genéticos e ambientais também podem estar envolvidos na condição pesquisada.



SEU PERFIL BIOSPORT

COMPOSIÇÃO CORPORAL ACÚMULO DE GORDURA CORPORAL E EXERCÍCIO

MENOR ACÚMULO DE
GORDURA CORPORAL

MAIOR ACÚMULO DE
GORDURA CORPORAL

COMPOSIÇÃO CORPORAL FIBRAS MUSCULARES

PREDOMINÂNCIA DE FIBRAS
MUSCULARES DE CONTRAÇÃO RÁPIDA

PREDOMINÂNCIA DE FIBRAS
MUSCULARES DE CONTRAÇÃO LENTA

CAPACIDADE AERÓBICA

CAPACIDADE AERÓBICA
NORMAL (VO₂MAX)

CAPACIDADE AERÓBICA
DIMINUÍDA (VO₂MAX)

MODALIDADE DE EXERCÍCIO FÍSICO

EXERCÍCIO DE FORÇA

EXERCÍCIO DE RESISTÊNCIA

POTENCIAL DE RECUPERAÇÃO PÓS-EXERCÍCIO

RECUPERAÇÃO BOA

RECUPERAÇÃO INTERMEDIÁRIA

RECUPERAÇÃO LENTA

NÍVEIS DE LACTATO

NORMAIS

AUMENTADOS

PROPENSÃO A LESÕES TENDÕES E LIGAMENTOS

PROPENSÃO MENOR

PROPENSÃO NORMAL

PROPENSÃO AUMENTADA

PROPENSÃO A LESÕES TENDINOPATIA DE AQUILES

PROPENSÃO NORMAL

PROPENSÃO AUMENTADA

METABOLIZAÇÃO DA CAFEÍNA

METABOLIZADOR RÁPIDO

METABOLIZADOR LENTO

FADIGA MUSCULAR

NORMAL

INTERMEDIÁRIA

AUMENTADA



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 Desoxiribonucleico (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:

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.



REFERÊNCIAS

Ahmetov I, Vinogradova, O. L., & Williams, A. G. (2012). Gene polymorphisms and fiber-type composition of human skeletal muscle. *International Journal of Sport Nutrition and Exercise Metabolism*, 22(4), 292–303.

Alfred, T., Ben-Shlomo, Y., Cooper, R., Hardy, R., Cooper, C., Deary, I. J., ... Day, I. N. M. (2011). ACTN3 genotype, athletic status, and life course physical capability: meta-analysis of the published literature and findings from nine studies. *Human Mutation*, 32(9), 1008–1018.

Ma, F., Yang, Y., Li, X., Zhou, F., Gao, C., Li, M., & Gao, L. (2013). The association of sport performance with ACE and ACTN3 genetic polymorphisms: a systematic review and meta-analysis. *PLoS One*, 8(1), e54685.

Hautala, A. J., Rankinen, T., Kiviniemi, A. M., Mäkkilä, T. H., Huikuri, H. V., Bouchard, C., & Tulppo, M. P. (2006). Heart rate recovery after maximal exercise is associated with acetylcholine receptor M2 (CHRM2) gene polymorphism. *American Journal of Physiology. Heart and Circulatory Physiology*, 291(1), H459–H466.

Abrahams, Y., Laguet, M.-J., Prince, S., & Collins, M. (2013). Polymorphisms within the COL5A1 3'-UTR That Alters mRNA Structure and the MIR608 Gene are Associated with Achilles Tendinopathy. *Annals of Human Genetics*, 77(3), 204–214.

Posthumus, M., September, A. V., O'Cuinneagain, D., van der Merwe, W., Schwellnus, M. P., & Collins, M. (2009). The COL5A1 gene is associated with increased risk of anterior cruciate ligament ruptures in female participants. *The American Journal of Sports Medicine*, 37(11), 2234–2240.

Womack, C. J., Saunders, M. J., Bechtel, M. K., Bolton, D. J., Martin, M., Luden, N. D., ... Hancock, M. (2012). The influence of a CYP1A2 polymorphism on the ergogenic effects of caffeine. *Journal of the International Society of Sports Nutrition*, 9(1), 7.

Andreasen, C. H., Stender-petersen, K. L., Mogensen, M. S., Torekov, S. S., Wegner, L., Andersen, G., ... Hansen, L. (2008). Low Physical Activity Accentuates the Effect of the FTO rs9939609 Polymorphism on Body Fat Accumulation. *PLoS One*, 3(1), 1–7.

Galbete, C., Toledo, J., Martínez-González, M. A., Martínez, J. A., Guillén-Grima, F., & Martí, A. (2013). Lifestyle factors modify obesity risk linked to PPARG2 and FTO variants in an elderly population: a cross-sectional analysis in the SUN Project. *Genes & Nutrition*, 8(1), 61–7.

Rankinen, T., Rice, T., Teran-Garcia, M., Rao, D. C., & Bouchard, C. (2010). FTO Genotype Is Associated With Exercise Training-induced Changes in Body Composition. *Obesity*, 18(2), 322–326.

Dubouchaud, H., Butterfield, G. E., Wolfel, E. E., Bergman, B. C., & Brooks, G. a. (2000). Endurance training, expression, and physiology of LDH, MCT1, and MCT4 in human skeletal muscle. *American Journal of Physiology. Endocrinology and Metabolism*, 278(4), E571–E579.

Cupeiro, R., Gonzalez-Lamuno, D., Amigo, T., Peinado, A. B., Ruiz, J. R., Ortega, F. B., & Benito, P. J. (2012). Influence of the MCT1-T1470A polymorphism (rs1049434) on blood lactate accumulation during different circuit weight trainings in men and women. *Journal of Science and Medicine in Sport / Sports Medicine Australia*, 15(6), 541–547.

Galbete, C., Toledo, E., Martínez-González, M. a., Martínez, J. a., Guillén-Grima, F., & Martí, A. (2013). Pro12Ala variant of the PPARG2 gene increases body mass index: An updated meta-analysis encompassing 49,092 subjects. *Obesity*, 21(7), 1486–1495.

Franks, P. W., Barroso, I., Luan, J., Ekelund, U., Crowley, V. E. F., Brage, S., Wareham, N. J. (2003). PGC-1 α Genotype Modifies the Association of Volitional Energy Expenditure with $\dot{V}O_2$ max. *Medicine and Science in Sports and Exercise*, 35(12), 1998–2004.

RICO-SANZ, J., RANKINEN, T., JOANISSE, D. R., LEON, A. S., SKINNER, J. S., WILMORE, J. H., BOUCHARD, C. (2003). Familial Resemblance for Muscle Phenotypes in the HERITAGE Family Study. *Medicine & Science in Sports & Exercise*, 35(8), 1360–1366.

Timmons, J. A., Knudsen, S., Rankinen, T., Koch, L. G., Sarzynski, M., Jensen, T., ... Bouchard, C. (2010). Using molecular classification to predict gains in maximal aerobic capacity following endurance exercise training in humans. *Journal of Applied Physiology*, 108(6), 1487–1496.

Wackerhage, H., Miah, A., Harris, R. C., Montgomery, H. E., & Williams, A. G. (2009). Genetic research and testing in sport and exercise science: a review of the issues. *Journal of Sports Sciences*, 27(11), 1109–1116.

Stroth, S., Reinhardt, R. K., Thöne, J., Hille, K., Schneider, M., Härtel, S., Spitzer, M. (2010). Impact of aerobic exercise training on cognitive functions and affect associated to the COMT polymorphism in young adults. *Neurobiology of Learning and Memory*, 94(3), 364–372.

Voelcker-Rehage, C., Jeltsch, A., Godde, B., Becker, S., & Staudinger, U. M. (2015). COMT gene polymorphisms, cognitive performance, and physical fitness in older adults. *Psychology of Sport and Exercise*, 20, 20–28.

van Breda, K., Collins, M., Stein, D. J., & Rauch, L. (2015). The COMT val158met polymorphism in ultra-endurance athletes. *Physiology & Behavior*, 151, 279–283.

De Moor, M. H., Liu, Y.-J., Boomsma, D. I., Li, J., Hamilton, J. J., Hottenga, J.-J., Deng, H.-W. (2011). Genome-wide Association Study of Exercise Behavior in Dutch and American Adults. *Med Sci Sports Exerc*, 43(2), 1887–1895.

Ginevičienė, V., Jakaitienė, A., Pranculis, A., Milašius, K., Tubelis, L., & Utkus, A. (2014). AMPD1 rs17602729 is associated with physical performance of sprint and power in elite Lithuanian athletes. *BMC Genetics*, 15(1), 58.

Rubio, J. C., Martín, M. a., Rabadán, M., Gómez-Gallego, F., San Juan, A. F., Alonso, J. M., Lucia, A. (2005). Frequency of the C34T mutation of the AMPD1 gene in world-class endurance athletes: does this mutation impair performance? *Journal of Applied Physiology* (Bethesda, Md. : 1985), 98(6), 2108–2112.

Seto, J. T., Quinlan, K. G. R., Lek, M., Zheng, X. F., Garton, F., Macarthur, D. G., ... North, K. N. (2013). ACTN3 genotype influences muscle performance through the regulation of calcineurin signaling. *Journal of Clinical Investigation*, 123(10), 4255–4263.

Walsh, S., Liu, D., Metter, E. J., Ferrucci, L., & Roth, S. M. (2008). ACTN3 genotype is associated with muscle phenotypes in women across the adult age span. *Journal of Applied Physiology* (Bethesda, Md. : 1985), 105(5), 1486–1491.

Ahmad, S., Rukh, G., Varga, T. V., Ali, A., Kurbasic, A., Shungin, D., ... Franks, P. W. (2013). Gene \times Physical Activity Interactions in Obesity: Combined Analysis of 111,421 Individuals of European Ancestry. *PLoS Genetics*, 9(7), 1–9.

Akhmetov, I. I., Popov, D. V., Astratenkova, I. V., Druzhevskaja, A. M., Missina, S. S., Vinogradova, O. L., & Rogozkin, V. a. (2008). Using molecular genetic methods for prognosis of aerobic and anaerobic performance in athletes. *Fiziologija Cheloveka*, 34(3), 86–91.

Andreasen, C. H., Stender-petersen, K. L., Mogensen, M. S., Torekov, S. S., Wegner, L., Andersen, G., ... Hansen, L. (2008). Low Physical Activity Accentuates the Effect of the FTO rs9939609 Polymorphism on Body Fat Accumulation. *PLoS One*, 3(1), 1–7.

Ben-zaken, S., Eliakim, A., Nemet, D., Rabinovich, M., Kassem, E., & Meckel, Y. (2015). ACTN3 Polymorphism: Comparison Between Elite Swimmers and Runners. *Sports Medicine - Open*, 1–8.

Bouchard, C. (2012). Genomic predictors of trainability. *Experimental Physiology*, 97(3), 347–352.

Daivids, K., & Baker, J. (2007). Genes, environment and sport performance: Why the nature-nurture dualism is no longer relevant. *Sports Medicine*, 37(11), 961–980.

Diego, V. P., de Chaves, R. N., Blangero, J., de Souza, M. C., Santos, D., Gomes, T. N., ... Maia, J. A. (2015). Sex-specific genetic effects in physical activity: results from a quantitative genetic analysis. *BMC Medical Genetics*, 16(1), 58.

Dubouchaud, H., Butterfield, G. E., Wolfel, E. E., Bergman, B. C., & Brooks, G. a. (2000). Endurance training, expression, and physiology of LDH, MCT1, and MCT4 in human skeletal muscle. *American Journal of Physiology. Endocrinology and Metabolism*, 278(4), E571–E579.

Eynon, N., Meckel, Y., Alves, A. J., Yamin, C., Sagiv, M., Goldhammer, E., & Sagiv, M. (2009). Is there an interaction between PPARG T294C and PPARGC1A Gly482Ser polymorphisms and human endurance performance? *Experimental Physiology*, 94(11), 1147–1152.

Hughes, D. C., Day, S. H., Ahmetov, I. I., & Williams, A. G. (2011). Genetics of muscle strength and power: polygenic profile similarity limits skeletal muscle performance. *Journal of Sports Sciences*, 29(13), 1425–1434.

Norman, B., Esbjörnsson, M., Rundqvist, H., Osterlund, T., von Walden, F., & Tesch, P. a. (2009). Strength, power, fiber types, and mRNA expression in trained men and women with different ACTN3 R577X genotypes. *Journal of Applied Physiology* (Bethesda, Md. : 1985), 106(3), 959–965.

Pitsiladis, Y. P., & Scott, R. (2005). Essay: The makings of the perfect athlete. *Lancet*, 366(December), 16–17.

Rico-Sanz, J., Rankinen, T., Joannis, D. R., Leon, a S., Skinner, J. S., Wilmore, J. H., ... Bouchard, C. (2003). Associations between cardiorespiratory responses to exercise and the C34T AMPD1 gene polymorphism in the HERITAGE Family Study. *Physiological Genomics*, 14(June 2003), 161–166.

RICO-SANZ, J., RANKINEN, T., JOANISSE, D. R., LEON, A. S., SKINNER, J. S., WILMORE, J. H., ... BOUCHARD, C. (2003). Familial Resemblance for Muscle Phenotypes in the HERITAGE Family Study. *Medicine & Science in Sports & Exercise*, 35(8), 1360–1366.

Seto, J. T., Quinlan, K. G. R., Lek, M., Zheng, X. F., Garton, F., Macarthur, D. G., ... North, K. N. (2013). ACTN3 genotype influences muscle performance through the regulation of calcineurin signaling. *Journal of Clinical Investigation*, 123(10), 4255–4263.

Tavares, V., Hirata, M. H., & Hirata, R. D. C. (2007). Peroxisome proliferator-activated receptor gamma (PPARG γ): molecular study in glucose homeostasis, lipid metabolism and therapeutic approach. *Arquivos Brasileiros de Endocrinologia E Metabologia*, 51(4), 526–533.

Tucker, R., & Collins, M. (2012). Athletic performance and risk of injury: Can genes explain all? *Dialogues in Cardiovascular Medicine*, 17(1), 31–39.

Wang, G., Padmanabhan, S., Wolfarth, B., Fuku, N., Lucia, A., Ahmetov, I. I., ... Pitsiladis, Y. (2013). Genomics of Elite Sporting Performance, 84, 123–149.



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.

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

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

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.