

MyNutriGenes®





## Relatório de Nutrigenética

CASO INDEX		INSTITUIÇÃO CLIENTE	
Nome:	N.A.	Nome do médico:	N.A.
Género:	N.A.	Referência:	N.A.
Data de nascimento:	N.A.	Instituição:	N.A.
Idade:	N.A.		
Etnia:	N.A.		
Número de processo:	N.A.	Data de requisição:	N.A.
Motivo:	Adequação de plano nutricional	Data de entrega:	N.A.
Propósito do teste:	Nutrigenética		
Tipo de amostra:	N.A.		

### 1. O QUE É ANALISADO NESTE TESTE GENÉTICO?

Este teste genético analisa o seu DNA com o objetivo de avaliar 79 variantes genéticas em 53 genes que, de uma forma determinante, estão associadas à nutrição e controlo de peso.

O resultado obtido, designado de perfil genético, é único para cada indivíduo e pode contribuir de forma determinante para a elaboração de um plano nutricional personalizado.

As associações identificadas entre os genes estudados e a resposta do organismo à ingestão de alimentos baseiam-se em estudos científicos de referência internacional, identificados neste relatório.

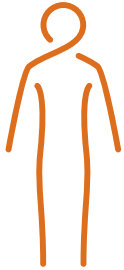
### 2. AVISO IMPORTANTE

A nutrigenética é uma ciência que investiga a associação dos genes à resposta de cada indivíduo à ingestão de alimentos. A utilização da informação sobre a predisposição genética na definição de um plano nutricional deve ser integrada com a informação das características físicas (ex: idade, género, etc.) e com a informação comportamental (ex: hábitos alimentares, atividade física, etc.).

Os resultados deste teste genético não podem ser utilizados no diagnóstico ou prevenção de doença ou condição clínica.

Os resultados do teste genético não dependem da condição física, clínica ou terapêutica utilizada pelo indivíduo testado.

### 3. O QUE OS SEUS GENES DIZEM SOBRE:



#### O seu corpo

Descubra qual a predisposição genética para a sua composição corporal.

Índice de Massa Corporal (IMC), Relação cintura-anca, gordura abdominal, resistência à insulina, colesterol LDL, triglicéridos, peso, controlo de apetite.



#### A sua alimentação

Descubra qual o plano de ação nutricional ideal para o seu corpo.

Hidratos de carbono, fibras, gorduras, proteínas, vitaminas, sal, cafeína.



#### O seu comportamento

Descubra qual o plano de ação comportamental ideal para uma gestão de peso saudável.

Controlo de apetite, sono, exercício físico.

#### 4. RESUMO DO SEU PERFIL GENÉTICO

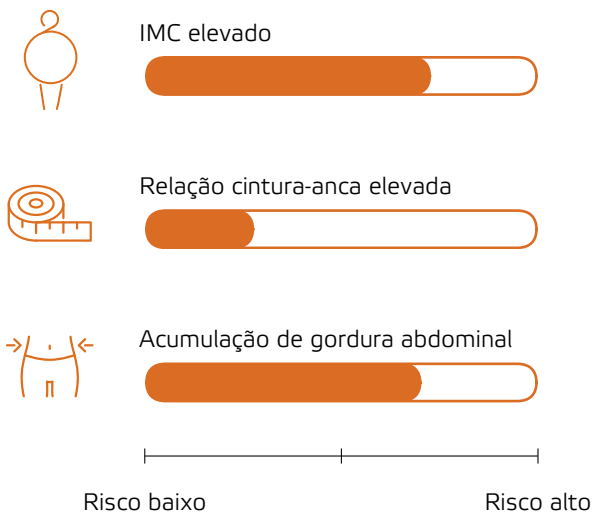


##### O seu corpo

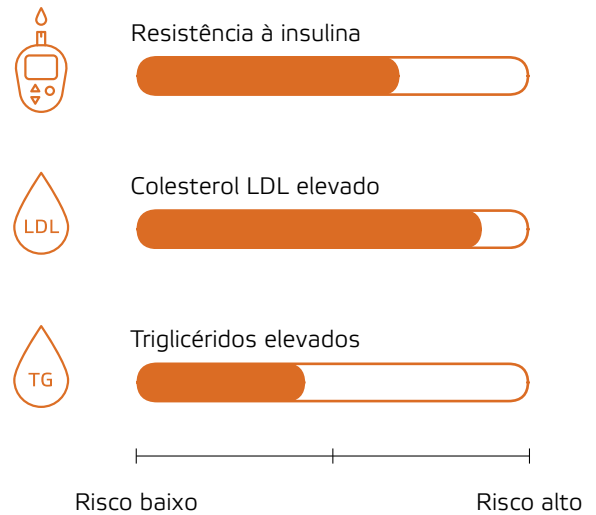
Descubra qual a predisposição genética para a sua composição corporal. A genética influencia a estrutura corporal de cada indivíduo, contribuindo para o controlo de peso e metabolismo nutricional. O impacto da sua predisposição genética para a composição corporal pode ser modificado por uma alimentação e comportamentos adequados ao seu perfil genético.

Apresentamos a sua predisposição genética para as seguintes características corporais. Para mais detalhes, veja a secção 5.1.

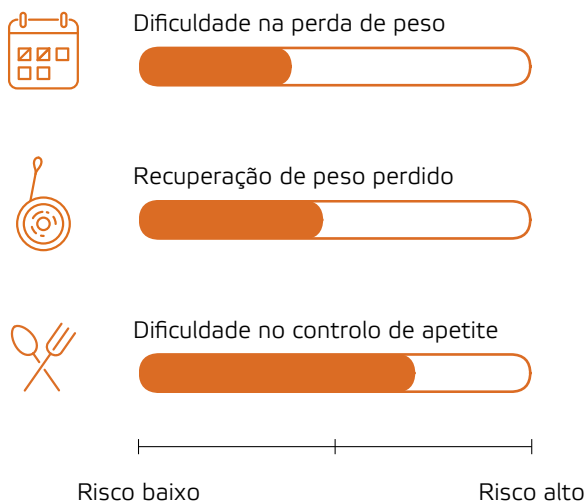
##### EXCESSO DE PESO



##### METABOLISMO



##### GESTÃO DE PESO





### A sua alimentação

Descubra qual o plano de ação nutricional ideal para o seu corpo.

Ao adotar o plano nutricional mais indicado para a sua predisposição genética estará a melhorar o funcionamento do seu organismo. Descubra os alimentos que lhe são mais adequados e quais as ações a que deve dar prioridade.

Os seus genes sugerem o seguinte plano nutricional para a manutenção de um peso saudável. Para mais detalhes, veja a secção 5.2.

#### AUMENTAR

#### DIMINUIR



Hidratos de carbono complexos



Hidratos de carbono totais



Fibras



Gorduras totais



Gorduras polinsaturadas



Sal



Gorduras monoinsaturadas



Cafeína



Proteínas



Máximo



Vitaminas



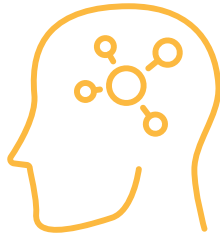
Máximo



Se encontrar este símbolo ao lado de uma barra, é porque tem uma predisposição genética favorável.



Se encontrar este símbolo ao lado de uma barra, considere as ações recomendadas para obter mais benefícios.



### O seu comportamento

Descubra qual o plano de ação comportamental ideal para uma gestão de peso saudável.

Controlar o apetite, adotar um ritmo de sono regular e praticar exercício físico são comportamentos de impacto na gestão de peso. Tenha em consideração a sua predisposição genética para estas características e siga as recomendações para melhores resultados.

Os seus genes indicam como determinados comportamentos podem ter um impacto significativo na gestão de um peso saudável. Para mais detalhes, veja a secção 5.3.

### COM IMPACTO



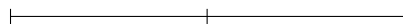
Controlo de apetite



Sono regular



Prática de exercício físico



Máximo



Se encontrar este símbolo ao lado de uma barra, é porque tem uma predisposição genética favorável.



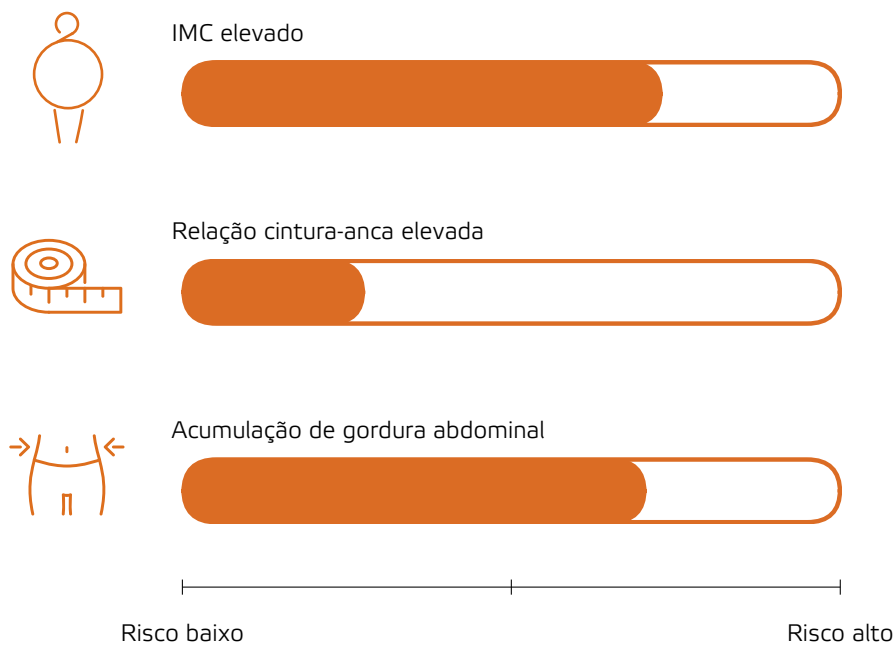
Se encontrar este símbolo ao lado de uma barra, considere as ações recomendadas para obter mais benefícios.

## 5. DETALHES SOBRE O SEU PERFIL GENÉTICO

### 5.1. O SEU CORPO

#### 5.1.1. Excesso de peso

O excesso de peso e o desequilíbrio da distribuição de gordura corporal resultam de uma ingestão calórica que supera as necessidades do organismo. Na avaliação do excesso de peso foram considerados os seguintes parâmetros: Índice de Massa Corporal (IMC), relação cintura-anca, e acumulação de gordura abdominal. Para a manutenção de um peso saudável é essencial manter o equilíbrio entre a ingestão calórica e o gasto energético.



A tabela seguinte ilustra os genes que contribuem para o seu perfil genético na sub-área de excesso de peso:

<i>APOA1</i>	<i>APOB</i>	<i>CLOCK</i>	<i>FTO</i>	<i>GIPR</i>	<i>GRB14</i>	<i>LYPLAL1</i>
<i>MC4R</i>	<i>MSRA</i>	<i>PCSK1</i>	<i>PER2</i>	<i>PPARG</i>	<i>PROX1</i>	<i>TCF7L2</i>
<i>TFAP2B</i>						

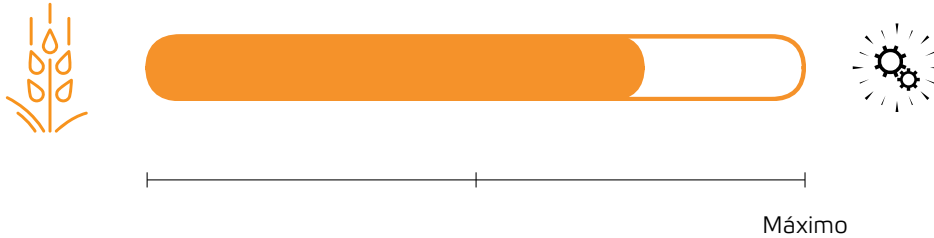
Com impacto      Neutro

#### Os seus maiores riscos associados ao excesso de peso:

- Predisposição para acumulação de gordura abdominal.
- Predisposição para um Índice de Massa Corporal (IMC) elevado.

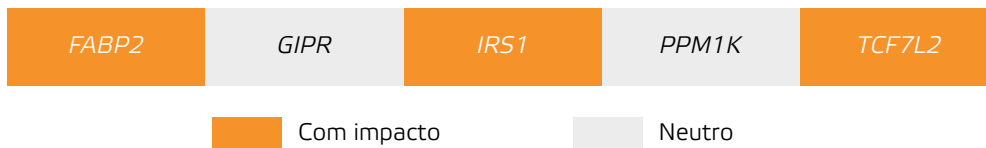
## 5.2. A SUA ALIMENTAÇÃO

### 5.2.1. Aumentar hidratos de carbono complexos



#### Impacto:

Os seus resultados genéticos sugerem que beneficia de um plano nutricional muito enriquecido em hidratos de carbono complexos.



#### Os seus benefícios associados ao aumento do consumo de hidratos de carbono complexos:

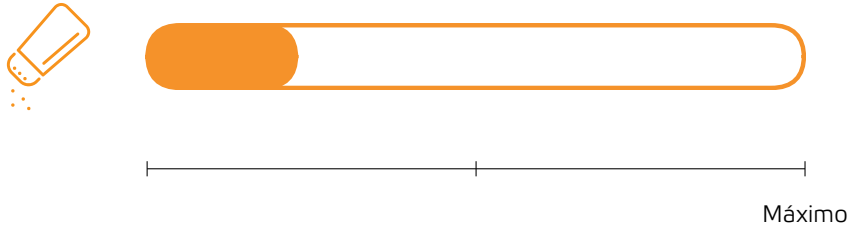
- Diminuição da resistência à insulina.
- Perda de peso.

#### Informações gerais:

Os hidratos de carbono (HC) são a principal fonte de energia usada pelo organismo, sendo os HC complexos os que trazem maiores benefícios. Estes são de absorção lenta, levando a um aumento gradual dos níveis de glicose no sangue e proporcionando um nível de energia constante durante o dia. Por esta razão, também prolongam a sensação de saciedade. Este tipo de fonte de energia é obtida em maior quantidade a partir de cereais integrais, arroz e massa integral.

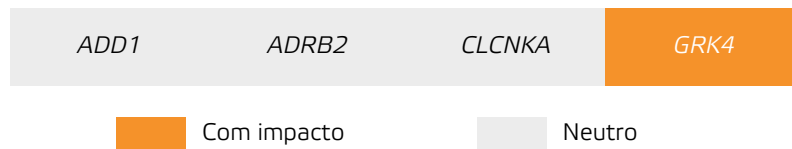


### 5.2.9. Diminuir sal



#### Impacto:

Os seus resultados genéticos sugerem uma redução no consumo de sal.



#### Os seus benefícios associados à diminuição do consumo de sal:

- Diminuição da retenção de líquidos.

#### Informações gerais:

O sal contém sódio, que é um nutriente importante para o funcionamento do organismo, regulando a quantidade de líquidos dentro e fora das células, o ritmo cardíaco e a contração muscular. No entanto, em excesso, é extremamente prejudicial à saúde. É um dos principais fatores para a retenção de líquidos, com consequente inchaço e aumento de peso (que pode ir até aos 2 kg). A Organização Mundial de Saúde recomenda a ingestão até 5 g/dia para manutenção de uma boa saúde. O ideal é preferir o uso de ervas aromáticas e especiarias no tempero dos alimentos. Deverá evitar alimentos processados (refeições pré-preparadas/pré-confeccionadas), alimentos em conserva, produtos embutidos, tostas; tortitas de arroz/milho ricas em sal, sopa industrializada (com adição de sal).

## 6. INFORMAÇÃO TÉCNICA

### 6.1. METODOLOGIA

1. A extração de DNA foi realizada no equipamento de extração automática MagNA Pure Compact (ROCHE) pela utilização do kit MagNA Pure Compact Nucleic Acid Isolation Kit I (ROCHE). A avaliação da concentração e qualidade de DNA foi realizada por recurso ao espectrofotómetro MultiskanGo (Thermo Scientific).
2. A genotipagem foi realizada pelo estudo de 79 variantes genéticas, em 53 genes, descritas como associadas à nutrição e gestão do peso.
3. A genotipagem foi realizada utilizando um Microchip de DNA numa plataforma de alto débito, que faz uso da tecnologia iPLEX® MassARRAY® (Agena Bioscience, Inc.). O Microchip de DNA permite uma análise genética otimizada, combinando uma reação de PCR específica a cada variante alélica, pela química de extensão de primer, com a espectrometria de massa MALDI-TOF. As diferentes massas obtidas são convertidas em informação genética.
4. De acordo com a brochura da tecnologia iPLEX® da Agena Bioscience, o sistema MassARRAY® realiza a genotipagem de SNPs com um elevado nível de precisão e reprodutibilidade (em ensaios validados, demonstrou uma taxa de atribuição de genótipo com uma precisão superior a 99%).

### 6.2. PAINEL GENÉTICO

<i>ADD1</i>	Adducin 1 (alpha)   ENSG00000082724	<i>GRK4</i>	G Protein-Coupled Receptor Kinase 4   ENSG00000125388
<i>ADIPOQ</i>	Adiponectin, C1Q and collagen domain containing   NM_004797.3	<i>IL6</i>	Interleukin 6   NM_000600.3
<i>ADRB2</i>	Adrenoceptor Beta 2   ENSG00000169252	<i>IRS1</i>	Insulin Receptor Substrate 1   NM_005544.2
<i>AHR</i>	Aryl Hydrocarbon Receptor   NM_001621.4	<i>LIPC</i>	Lipase C, Hepatic Type   NM_000236.2
<i>ALPL</i>	Alkaline Phosphatase, Liver Bone Kidney   NM_000478.4	<i>LPL</i>	Lipoprotein Lipase   NM_000237.2
<i>APOA1</i>	Apolipoprotein A1   ENSG00000118137	<i>LYPLAL1</i>	Lysophospholipase Like 1   NM_138794.4
<i>APOA2</i>	Apolipoprotein A2   ENSG00000158874	<i>MC4R</i>	Melanocortin 4 Receptor   NM_005912.2
<i>APOA5</i>	Apolipoprotein A5   ENSG00000110243	<i>MMAB</i>	Methylmalonic Aciduria (Cobalamin Deficiency) CblB Type   NM_052845.3
<i>APOB</i>	Apolipoprotein B   ENSG00000084674	<i>MSRA</i>	Methionine Sulfoxide Reductase A   ENSG00000175806
<i>APOE</i>	Apolipoprotein E   ENSG00000130203	<i>MTHFR</i>	methylenetetrahydrofolate reductase (NAD(P)H)   NM_005957
<i>BCMO1</i>	Beta-Carotene Oxygenase 1   NM_017429.2	<i>MTNR1B</i>	Melatonin Receptor 1B   NM_005959.3
<i>CLCNKA</i>	Chloride voltage-gated channel Ka   ENSG00000186510	<i>NR1D1</i>	Nuclear Receptor Subfamily 1 Group D Member 1   NM_021724.4
<i>CLOCK</i>	Clock Circadian Regulator   ENSG00000134852	<i>OPRM1</i>	Opioid receptor Mu 1   NM_000914.4
<i>CRY1</i>	Cryptochrome Circadian Clock 1   ENSG00000080405	<i>PCSK1</i>	Proprotein convertase subtilisin kexin type 1   NM_000439.4
<i>CRY2</i>	Cryptochrome Circadian Clock 2   ENSG00000121671	<i>PER2</i>	Period Circadian Clock 2   NM_022817.2
<i>CYP11A1</i>	Cytochrome P450 Family 1 Subfamily A Member 1   NM_000499.3	<i>PPARD</i>	Peroxisome Proliferator Activated Receptor Delta   NM_006238.4
<i>CYP11A2</i>	Cytochrome P450 Family 1 Subfamily A Member 2   NM_000761.3	<i>PPARG</i>	Peroxisome Proliferator Activated Receptor Gamma   NM_015869.4
<i>DHCR7</i>	7-Dehydrocholesterol Reductase   NM_001360.2	<i>PPM1K</i>	Protein Phosphatase, Mg2+ Mn2+ Dependent 1K   NM_152542.4
<i>DRD2</i>	Dopamine Receptor D2   NM_000795.3	<i>PROX1</i>	Prospero Homeobox 1   NM_001270616.1
<i>FABP2</i>	Fatty Acid Binding Protein 2   NM_000134.3	<i>RS12272004</i>	Intergenic marker   NC_000011.10
<i>FADS1</i>	Fatty Acid Desaturase 1   NM_013402.4	<i>SIRT1</i>	Sirtuin 1   NM_012238.4
<i>FTO</i>	Fat Mass And Obesity Associated   NM_001080432.2	<i>SLC23A1</i>	Solute Carrier Family 23 Member 1   NM_005847.4
<i>FUT2</i>	Fucosyltransferase 2   NM_000511.5	<i>SLC2A2</i>	Solute Carrier Family 2 Member 2   NM_000340.1
<i>GC</i>	GC, Vitamin D Binding Protein   NM_000583.3	<i>SOD2</i>	Superoxide Dismutase 2, Mitochondrial   NM_000636.2
<i>GHSR</i>	Growth Hormone Secretagogue Receptor   NM_198407.2	<i>TCF7L2</i>	Transcription Factor 7 Like 2   NM_030756.4
<i>GIPR</i>	Gastric Inhibitory Polypeptide Receptor   NM_000164.2	<i>TFAP2B</i>	Transcription Factor AP-2 Beta   NM_003221.3
<i>GRB14</i>	Growth Factor Receptor Bound Protein 14   ENSG00000115290		

### 6.3. RISCOS E LIMITAÇÕES

A HeartGenetics utiliza um rigoroso controlo de qualidade, não sendo, no entanto, de excluir a possibilidade de erro que possa influenciar o resultado. A fiabilidade dos resultados está garantida sempre e quando tenham sido seguidas as recomendações da HeartGenetics, Genetics and Biotechnology SA, para a realização deste teste genético. Os resultados do presente relatório estão limitados ao conhecimento científico existente até à data de desenvolvimento deste exame. A HeartGenetics, Genetics and Biotechnology SA garante a qualidade do conhecimento científico apresentado no relatório. Assumiram-se como verdadeiras as declarações relativas à identidade do indivíduo e do profissional de saúde, propósito do estudo, caso index e à natureza e identificação dos produtos biológicos analisados.

### 6.4. GESTÃO DA QUALIDADE

A HeartGenetics, Genetics and Biotechnology SA é uma empresa com sistema de gestão da qualidade com certificação ISO 9001 e ISO 13485, e que aplica um Programa de Avaliação Externa da Qualidade do UK NEQAS. O laboratório que realiza os testes genéticos compromete-se, em qualquer momento, a cumprir todas as certificações e leis aplicáveis no seu território.

### 6.5. TERMOS E CONDIÇÕES

A HeartGenetics, Genetics and Biotechnology SA não será responsável, seja por contrato, responsabilidade civil, garantia ou qualquer outro estatuto ou qualquer outra base de danos especiais, incidentais, indiretos, punitivos, múltiplos ou consequenciais em relação aos resultantes deste documento ou a utilização inadequada do produto descrito neste documento ou qualquer utilização deste produto fora do âmbito de aplicação das licenças escritas expressas ou permissões concedidas pela HeartGenetics, Genetics and Biotechnology SA, na medida permitida pela lei.

Os resultados apresentados na Secção 7.1, Informação Genética, são da responsabilidade do laboratório que realizou o teste genético.

Nenhuma parte desta publicação pode ser reproduzida, distribuída ou transmitida sob qualquer forma ou por qualquer meio (eletrónico, mecânico, fotocópia ou gravação) ou armazenada num sistema de recuperação, por qualquer motivo que não seja o uso interno pelo licenciado sem a permissão

prévia por escrito da HeartGenetics.

No desenvolvimento da sua atividade a HeartGenetics, Genetics and Biotechnology SA cumpre com rigor todas as exigências previstas na legislação adotada pelas instâncias da União Europeia. Cabe aos parceiros da HeartGenetics, Genetics and Biotechnology SA o cumprimento das normas internas dos ordenamentos jurídicos respetivos. A HeartGenetics, Genetics and Biotechnology SA não se responsabiliza por eventuais violações das normas vigentes nos países de origem dos seus parceiros.

© 2018 HeartGenetics, Genetics and Biotechnology SA. **Todos os direitos reservados.**

## 7. APÊNDICE

### 7.1. INFORMAÇÃO GENÉTICA

Na tabela abaixo identificam-se as variantes genéticas que foram identificadas como tendo impacto na definição de um plano nutricional. Os resultados são descritos de acordo com a nomenclatura HGVS (<http://www.hgvs.org>) consultada à data de 1 de junho de 2018.

Neste teste genético foram identificadas 51 variantes genéticas, de um total de 79 variantes avaliadas, com impacto na definição de um plano nutricional.

Gene	Referência da alteração genética HGMD	Ensembl	Alteração nucleotídica <sup>1</sup>	Alteração aminoacídica	Alelo de impacto
ADIPOQ	CR052432	rs17300539	c.-1138A>G	-	G
AHR	-	rs6968865	g.17287269A>T	-	TA
AHR	-	rs4410790	g.17284577T>C	-	CT
APOA1	CR900263	rs670	c.-113A>G	-	G
APOA5	CM023881	rs3135506	c.56G>C	p.Trp19Ser	G
APOA5	CR033141	rs662799	c.-620C>T	-	T
APOB	-	rs512535	c.-965A>G	-	G
APOE	CM860003	rs7412	c.526C>T	p.Arg176Cys	C
APOE	CM900020	rs429358	c.388T>C	p.Cys130Arg	T
CLOCK	CR984677	rs1801260	c.*213T>C	-	TC
CLOCK	CR121503	rs3749474	c.*897G>A	-	AG
CLOCK	-	rs1554483	c.982+247G>C	-	GC
CRY2	-	rs11605924	c.32+4259A>C	-	A
CYP1A1	-	rs2472297	g.74735539C>T	-	CT
CYP1A1	-	rs2470893	c.-1694G>A	-	GA
DHCR7	-	rs12785878	c.146+1233T>G	-	GT
FABP2	CM950433	rs1799883	c.163G>A	p.Ala55Thr	AG
FADS1	CR1510437	rs174546	c.*53A>G	-	GA
FTO	CS088104	rs8050136	c.46-27777C>A	-	CA
FTO	CR119358	rs1421085	c.46-43098T>C	-	CT
FTO	-	rs1121980	c.46-34805G>A	-	AG
FTO	CR119357	rs1558902	c.46-40478T>A	-	AT
FTO	CS076623	rs9939609	c.46-23525T>A	-	AT
FUT2	CM042988	rs602662	c.772A>G	p.Ser258Gly	GA
GC	-	rs2282679	c.*26-796A>C	-	CA
GIPR	-	rs2287019	c.886+14T>C	-	C
GRB14	-	rs10195252	g.165513091C>T	-	TC
GRK4	CM025430	rs1024323	c.425C>T	p.Ala142Val	TC
GRK4	CM025429	rs2960306	c.194G>T	p.Arg65Leu	GT
IL6	CR983402	rs1800795	c.-237G>C	-	CG
IRS1	CR096329	rs2943641	g.227093745TC>T	-	C
LIPC	CR971949	rs1800588	c.-557C>T	-	C
LPL	CS931395	rs320	c.1322+483G>T	-	T
LPL	CM900164	rs328	c.1421G>C	p.Term474Ser	C
LYPLAL1	-	rs2605100	g.219470882A>G	-	AG
MC4R	-	rs11152221	g.60350016C>T	-	TC
MC4R	-	rs17700633	g.60262199G>A	-	GA
MC4R	CM030481	rs2229616	c.307A>G	p.Ile103Val	G
MC4R	CM030483	rs52820871	c.751C>A	p.Leu251Ile	A

MMAB	-	rs2241201	c.*2701C>G	-	G
MTHFR	CM950819	rs1801133	c.665C>T	p.Ala222Val	TC
MTHFR	CM981315	rs1801131	c.1286A>C	p.Glu429Ala	CA
NR1D1	-	rs2314339	c.370+106A>G	-	AG
PCSK1	CM132638	rs6234	c.1993C>G	p.Gln665Glu	CG
PCSK1	CM1311914	rs6235	c.2069C>G	p.Thr690Ser	GC
PER2	-	rs2304672	c.-12C>G	-	CG
PPARD	CR035869	rs2016520	c.-87C>T	-	TC
PROX1	-	rs340874	c.-68+2590T>C	-	CT
SIRT1	-	rs1467568	c.1916-864A>G	-	AG
TCF7L2	CS065626	rs7903146	c.382-41435C>T	-	TC
TFAP2B	-	rs987237	c.602-724A>G	-	AG

<sup>1</sup>A identificação numérica associada a cada uma das variantes é indexada a uma sequência de referência obtida da base de dados Ensembl (<http://www.ensembl.org/index.html>).

Na tabela seguinte são apresentadas as variantes genéticas identificadas no seu genoma que não têm impacto na definição do seu plano de nutrição.

Gene	Referência da alteração genética		Alteração nucleotídica <sup>1</sup>	Alteração aminoácídica	Alelo sem impacto
	HGMD	Ensembl			
ADD1	CM021240	rs4961	c.1378G>T	p.Gly460Trp	G
ADRB2	CM950016	rs1042713	c.46A>G	p.Arg16Gly	A
ALPL	-	rs4654748	c.134-9113T>C	-	T
APOA2	CR024268	rs5082	c.-323T>C	-	TC
APOA5	CM032546	rs2075291	c.553G>T	p.Gly185Cys	G
BCMO1	CM091858	rs7501331	c.1136C>T	p.Ala379Val	TC
BCMO1	CM091857	rs12934922	c.801A>T	p.Arg267Ser	A
CLCNKA	-	rs848307	n.530+427C>T	-	C
CRY1	-	rs2287161	c.-562G>C	-	CG
CYP1A2	CR993820	rs762551	c.-9-154C>A	-	A
DRD2	CM041241	rs1800497	c.2137G>A	p.Glu713Lys	G
GHSR	CR084002	rs490683	g.172175074C>G	-	C
LIPC	CR002154	rs2070895	c.-293G>A	-	G
LPL	CS890131	rs285	c.1019-1582C>T	-	CT
MC4R	-	rs12970134	g.60217517G>A	-	G
MC4R	-	rs17782313	g.60183864T>C	-	T
MSRA	-	rs545854	g.9860080C>G	-	C
MTNR1B	CR110512	rs10830963	c.223+5596C>G	-	C
NR1D1	-	rs12941497	c.31+723C>T	-	C
OPRM1	CM003770	rs1799971	c.118A>G	p.Asn40Asp	AG
PCSK1	CM083013	rs6232	c.661A>G	p.Asn221Asp	A
PER2	-	rs4663302	g.238295120C>T	-	C
PPARG	CM981614	rs1801282	c.34C>G	p.Pro12Ala	C
PPM1K	-	rs1440581	n.133-6526T>C	-	TC
RS12272004	-	rs12272004	g.116733008C>A	-	C
SLC23A1	CM0911294	rs33972313	c.790G>A	p.Val264Met	G
SLC2A2	CM941277	rs5400	c.329C>T	p.Thr110Ile	C
SOD2	CM962694	rs1799725	c.47T>C	p.Val16Ala	TC

<sup>1</sup>A identificação numérica associada a cada uma das variantes é indexada a uma sequência de referência obtida da base de dados Ensembl (<http://www.ensembl.org/index.html>).

## 7.2. EVIDÊNCIAS PARA O IMPACTO DA GENÉTICA

O anexo inclui a interpretação detalhada relativa ao estudo genético. Todas as evidências são suportadas através de artigos científicos indexados na PubMed (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>), consultados em Junho de 2018.

### ADIPOQ, CR052432 / rs17300539

A hormona ADIPOQ (adiponectina) promove a capacidade dos músculos utilizarem os hidratos de carbono, aumenta o metabolismo das gorduras e regula a sensação de saciedade e, como tal, o nível de apetite. Geralmente, os indivíduos que apresentam excesso de peso apresentam um nível mais baixo desta hormona. Os níveis mais baixos desta hormona são associados a uma tendência para aumento do apetite. Portadores do genótipo GG têm maior tendência para a recuperação do peso perdido, após terminarem uma dieta hipoenergética [1].

### AHR, – / rs4410790

A proteína AHR regula a atividade dos genes *CYP1A1-CYP1A2*, associados à metabolização da cafeína. Os estudos de meta-análise indicam que indivíduos portadores do alelo T têm tendência para ingestão de menos cafeína [2, 3]. A análise de metabolitos indica que este alelo está associado a menor capacidade de metabolização da cafeína [4].

### AHR, – / rs6968865

A proteína AHR regula a atividade dos genes *CYP1A1-CYP1A2*, associados à metabolização da cafeína. Os estudos de meta-análise indicam que indivíduos portadores do alelo A têm tendência para ingestão de menos cafeína [2, 5]. Este alelo tem uma associação extremamente elevada ao alelo T do SNP rs4410790, identificado através da análise de metabolitos como associado a menor capacidade de metabolização da cafeína [4].

### APOA1, CR900263 / rs670

A apolipoproteína APOA1 é o principal componente proteico da lipoproteína de alta densidade (HDL). A proteína APOA1 é sintetizada no fígado e no intestino e age como co-factor para a lecitina colesterol-aciltransferase, responsável pela esterificação do colesterol livre nas partículas de HDL. Encontra-se envolvida no transporte reverso do colesterol, promovendo o efluxo de colesterol livre e fosfolípidos das células. Portadores do genótipo GG apresentam maior tendência para um Índice de Massa Corporal (IMC) elevado, acumulação de gordura abdominal e resistência à insulina [6, 7].

### APOA5, CM023881 / rs3135506

A proteína APOA5 regula o metabolismo dos lípidos e o nível de triglicéridos em circulação no plasma. Portadores do genótipo GG têm maior risco de excesso de peso em resposta a uma elevada ingestão de gordura, beneficiando de um plano alimentar com ingestão reduzida para atenuação do risco [8].

### APOA5, CR033141 / rs662799

A proteína APOA5 regula o metabolismo dos lípidos e o nível de triglicéridos em circulação no plasma. Os estudos genótipo-fenótipo indicam que os indivíduos portadores do genótipo TT beneficiam da redução da ingestão de gorduras para a perda de peso [9, 10].

### APOB, – / rs512535

A apolipoproteína APOB-100 mantém a integridade das partículas de colesterol LDL (LDL-C) e promove a sua eliminação da circulação sanguínea, ao funcionar como ligando para o recetor hepático das LDL (LDLR). Portadores do genótipo GG apresentam maior tendência para a acumulação de gordura abdominal e para a resistência à insulina, sendo o impacto mais significativo com a ingestão de gorduras saturadas [6, 7].

### APOE, CM860003 / rs7412 + APOE, CM900020 / rs429358

A proteína APOE participa na absorção e metabolismo de lipoproteínas, das quais o colesterol é componente. APOE apresenta três isoformas principais, codificadas pelos haplótipos  $\epsilon 2$ ,  $\epsilon 3$  e  $\epsilon 4$ , sendo  $\epsilon 3$  o mais comum. O haplótipo  $\epsilon 2$  está associado a valores mais baixos de colesterol total e LDL e o  $\epsilon 4$  ao efeito inverso, ou seja, valores mais elevados [11, 12]. Indivíduos portadores do diplótipo (combinação de haplótipos)  $\epsilon 2/\epsilon 4$  são, no entanto, os que apresentam valores mais elevados de colesterol total em resposta ao consumo de gorduras, beneficiando de um plano alimentar com menor teor de gorduras [12]. Os diplótipos com maior predisposição para valores elevados de triglicéridos são  $\epsilon 2/\epsilon 2$ ,  $\epsilon 2/\epsilon 4$  e  $\epsilon 4/\epsilon 4$  [12]. Portadores do haplótipo  $\epsilon 2$  beneficiam da ingestão de gorduras polinsaturadas para redução dos níveis de triglicéridos [13]. Por outro lado, existe uma tendência para um maior impacto do consumo de fibra no perfil lipídico de portadores dos diplótipos  $\epsilon 3/\epsilon 3$ ,  $\epsilon 3/\epsilon 4$  ou  $\epsilon 4/\epsilon 4$ , nomeadamente da redução dos níveis de triglicéridos e de colesterol total e LDL e aumento dos níveis de colesterol HDL [12].

### BCMO1, CM091857 / rs12934922 + BCMO1, CM091858 / rs7501331

A enzima BCMO1 converte o  $\beta$ -caroteno em retinol (vitamina A). Esta vitamina pode ser encontrada em duas fontes: i) nos alimentos de origem animal, sob a forma de retinóides (retinol, que é o componente activo) e ii) nos alimentos de origem vegetal como pro-vitamina, na forma de carotenóides (ex.  $\beta$ -caroteno). Estudos de associação genótipo-fenótipo, em mulheres, evidenciaram que as portadoras do alelo T para ambas as variantes, rs7501331 e rs12934922, apresentam uma redução significativa de conversão de  $\beta$ -caroteno em vitamina A. Estudos *in vitro* confirmaram a associação deste haplótipo à diminuição da atividade catalítica da enzima. Homens e mulheres portadores deste haplótipo beneficiam de alimentos suplementados com vitamina A ou de alimentos de origem animal com retinol. A vitamina A é fundamental para várias funções do organismo, designadamente ao nível da visão, desenvolvimento ósseo, crescimento e da reparação celulares, manutenção da integridade da pele e mucosas, e ao nível do sistema imunitário, pela prevenção da oxidação celular [14, 15, 16].