



# Painel Genético Transtornos Globais



# 1. Objetivo

O termo transtorno do desenvolvimento psicológico abrange diversas alterações neurológicas, como deficiência intelectual, transtornos de desenvolvimento, TEA (transtorno do espectro autista), TDAH (transtorno de déficit de atenção e hiperatividade), dislexia, síndrome de Rett, entre outros. Os distúrbios de desenvolvimento geralmente têm início na infância, mas tendem a persistir na idade adulta, causando comprometimento ou atraso nas funções relacionadas à amadurecimento do sistema nervoso central. A deficiência intelectual é geralmente caracterizada pela diminuição de habilidades em várias áreas de desenvolvimento, como o funcionamento cognitivo e o comportamento adaptativo. Os sintomas de transtornos do desenvolvimento são comportamento social, comunicação e linguagem prejudicados e uma estreita faixa de interesses e atividades, que são únicas para o indivíduo. Os transtornos de desenvolvimento frequentemente se originam na infância ou na primeira infância.

A evidência da natureza epigenética do TEA inclui: metilação anormal; severo desequilíbrio oxidativo, vulnerabilidade a metais tóxicos e a outros compostos ambientais; Os recentes estudos em grupos de familiares estimam uma base genética bastante significativa para a suscetibilidade do desencadeamento do TEA, e a exploração genômica está começando a elucidar uma arquitetura genética de relação subjacente. Muitos dos genes associados ao TEA afetam o desenvolvimento controlando (regulando) a atividade de outros genes ou proteínas. Podem existir: variantes genéticas que tornam os processos fisiológicos menos eficientes; variantes genéticas que criam maior vulnerabilidade à xenobióticos; deficiência de enzimas ou etapas nas vias fisiológicas que funcionam com menos eficiência ou são bloqueadas na presença de substâncias tóxicas, haja ou não uma tendência genética.

O envolvimento da família no cuidado de pessoas com essa condição é fundamental. É importante conhecer as situações e atividades que causam tensão e bem-estar ao indivíduo, assim como descobrir quais ambientes são mais apropriados para uma melhor aprendizagem. O estabelecimento de rotinas diárias (horários para alimentação, brincadeiras, contato com outras pessoas e sono) ajuda a prevenir estresse desnecessário.

É importante ressaltar que novos estudos também podem revelar novos genes que influenciam no desenvolvimento de comorbidades físicas diferentes, que podem ajudar no diagnóstico do paciente, para que haja intervenção o mais precoce possível. No entanto os transtornos do desenvolvimento psicológico, tem causas multifatoriais, com características comuns ou não, devendo ter intervenções e tratamentos individualizados. O exame genético é ideal para promover maior qualidade de vida aos portadores de “Transtornos Psicológicos” pensando desta forma desenvolvemos o **Painel Genético Transtornos Globais** que contempla uma investigação genética, sobre diversos aspectos que influenciam direta ou indiretamente nas doenças geradas pelos transtornos de desenvolvimento psicológico.



## 2. Condições analisadas

### Necessidades

Vitamina A  
Vitamina B1  
Vitamina B6  
Vitamina B12  
Absorção da Vitamina B12 (FUT2)  
Vitamina C  
Vitamina D  
Vitamina E  
Vitamina K  
Cálcio  
Colina  
Cobre  
Ferro  
Folato  
Selênio  
Zinco

### Reações e Metabolismo

Benefício da Cúrcuma (Turmerico)  
Benefício da Melatonina  
Benefício dos Probióticos  
Benefício da Betaína  
Baixos Níveis de Fosfatidilcolina  
Deficiência da Síntese da Tetrahydrobiopterina(BH4)  
Deficiência no Metabolismo de Carboidratos  
Deficiência no Metabolismo de Gorduras  
Deficiência no Metabolismo do Ácido Fólico  
Efeito neurotóxico do Zinco associado à ApoE (isoforma ε4)  
Estradiol  
Frutosemia  
Galactosemia  
Intolerância à Lactose  
Intolerância ao Mercúrio  
Intolerância à Histamina  
Intolerância ao Glúten  
Metabolização da Cafeína

Metabolização de Proteínas  
Metabolismo de Micronutrientes  
Metabolismo de Xenobióticos (incluindo cafeína e P-450)  
Metilação  
Reação ao Alumínio  
Reação ao Arsênio  
Reação ao Chumbo  
Reação ao Manganês  
Reação ao Zinco

### Síndromes e Transtornos

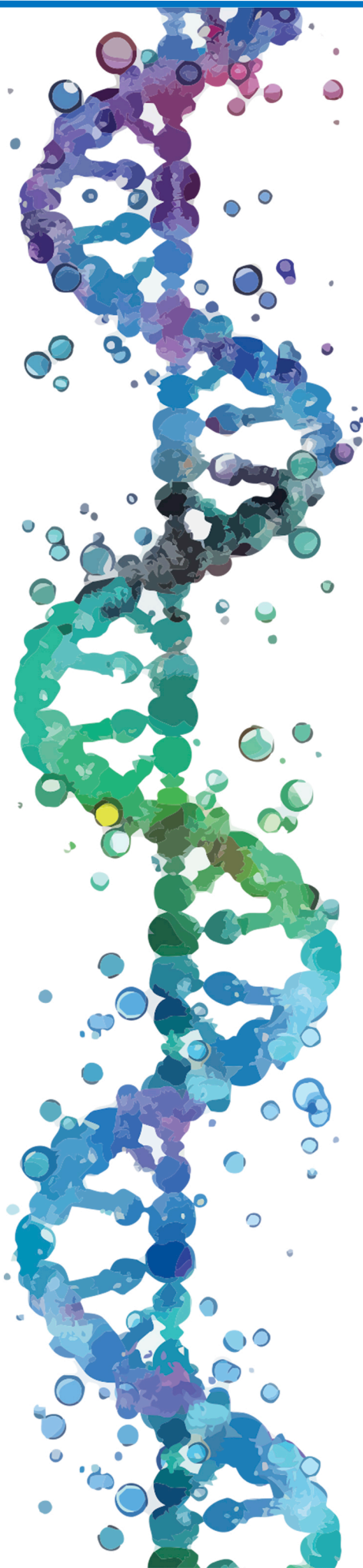
Baixa Síntese de Serotonina  
Depressão em Crianças com Autismo  
Resposta a Antidepressivos  
Resposta à Citalopram  
Resposta à Fluoxetina  
Síndrome de Asperger  
Síndrome de Rett  
Síndrome de Smith-Lemli-Opitz  
Síndrome de Sanfilippo  
Síndrome do X Frágil  
Tendência a Depressão  
Tendência a Esquizofrenia  
Transtorno Bipolar (TB)  
Transtorno do Déficit de Atenção com Hiperatividade (TDAH)  
Transtorno do Déficit de Atenção com Corantes Alimentícios  
Transtorno do Espectro Autista (TEA)  
Transtorno Obsessivo-Compulsivo (TOC)  
Transtorno Opositivo-Desafiador (TOD)  
Transtorno de Personalidade Limítrofe(TPL)

### Desordens Metabólicas

Acidúria Arginino-Succínica (ASA)  
Acidúria Alfa Metil-Acetoacética (ACAT1)

\*Esse teste genético pode sofrer alterações técnicas, devido a atualizações futuras na literatura médica e podem ocorrer pequenas alterações no número de condições, genes e polimorfismos.





Acidúria Glutárica tipo I (AG1)  
Acidúria Metilmalônica (AMM)  
Acúmulo de Homocisteína  
Argininemia  
Biogênese Mitocondrial  
Citrulinemia  
Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Média (MCAD)  
Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Muito Longa (VLCAD)  
Deficiência de Biotinidase (DBT)  
Deficiência de Carbamoil Fosfato Sintetase I (CPS1)  
Deficiência do Complexo Mitocondrial 1 (CM1)  
Deficiência da MTHFR  
Deficiência de N-Acetilglutamato Sintetase (NAGS)  
Deficiência de Ornitina Transcarbamilase (OTC)  
Deficiência de Purina-nucleosídeo Fosforilase (PNP)  
Deficiência de Proteína Trifuncional Mitocondrial (MTPD)  
Deficiência Cerebral de Transporte de Folato (DCF)  
Deficiência de Quinase Desidrogenase de Aminoácidos de Cadeia Ramificada (DQDCR)  
Doença Inflamatória Intestinal (DII)  
Fenilcetonúria (PKU)  
HLA-DQ2.2 (Doença Celíaca)  
HLA-DQ8  
Lipofuscinose Ceróide Neuronal Tipo 2 (CLN2)  
Linfocitose Hemofagocítica (LHF)  
Linfocitose hemofagocítica familiar (HLH)  
Neoplasia Colorretal (com Consumo de Carne)  
Síndrome de Deficiência de Creatina Cerebral (CCDS)  
Via da Transulfuração (Enxofre - Gene CBS)

### **Inflamação e Estresse Oxidativo**

Tendência a Estresse Oxidativo  
Necessidade de Detoxicação  
IL-1 $\beta$   
IL-6  
IL-10  
IFN- $\gamma$   
TNF

\*Esse teste genético pode sofrer alterações técnicas, devido a atualizações futuras na literatura médica e podem ocorrer pequenas alterações no número de condições, genes e polimorfismos.



**Metodologia** - Sequenciamento por Illumina GSA (Infinium Global Screening Array) + Análise da base de dados WGS (Whole Genome Sequencing)

**Armazenamento** - Vitalício

**Prazo Recebimento Resultado** - 30 dias úteis após recebimento no laboratório



## INSTRUÇÕES:

- 1- Preencher o pedido médico e o termo de consentimento (assinar);
- 2- Realizar uma higiene bucal normal, sem a utilização de flúor bucal 1 hora e meia antes da coleta;
- 3- Após escovar os dentes não utilizar batom, não ingerir nenhum tipo de alimento e bebidas, não mastigar chicletes e não fumar;
- 4- 30 minutos antes da coleta ingerir aproximadamente 300 ml de água (um copo de água) para hidratar as células da mucosa bucal;

## PRIMEIROS PASSOS

1- Abra a embalagem no ponto de destaque e retire o kit de coleta, cuidadosamente gire a tampa para romper o lacre e retirar o swab de coleta do tubo plástico.

2- Faça esfregação da mucosa bucal vigorosamente (do lado interno da bochecha), 50X vezes ou 1 minuto em cada lado da bochecha, sem machucar. Após a coleta insira o swab bucal no interior do tubo coletor e feche bem a tampa, pressionando contra o tubo até ouvir um click.



### NOSSO KIT CONTÉM:

- 1 Bag
- 1 Swab Bucal
- 1 Etiqueta de Identificação

3- Após efetuar a coleta, cole a etiqueta com código de barras no exterior do tubo, guarde o tubo coletor dentro da bag de retorno e lacre com a etiqueta autocolante.



**\*Não necessita refrigerar**

**\* Imagem meramente ilustrativa**

**Seja um Prescritor AnaclinGene, conheça alguns de  
nossos Painéis Genéticos. Painéis Personalizados,  
Performance e Prevenção:**

- Painel Genético Físico e Esportes
- Painel Genético Baby Test
- Painel Genético Doenças Autoimunes
- Painel Genético Doenças Neurodegenerativa
- Painel Longevidade Saudável
- Painel Genético Inflamatório
- Painel Genético Microbioma



**(41) 3308-7010**

**(41) 99229-7010**

**[www.anaclingene.com.br](http://www.anaclingene.com.br)**

**[atendimento@anaclingene.com.br](mailto:atendimento@anaclingene.com.br)**

**Avenida República Argentina, 1336 – Sala 205**

**Vila Izabel – Curitiba – Paraná – Brasil**

**Cep: 80.620-010**



**Quer saber mais?**

**Acesse QR**