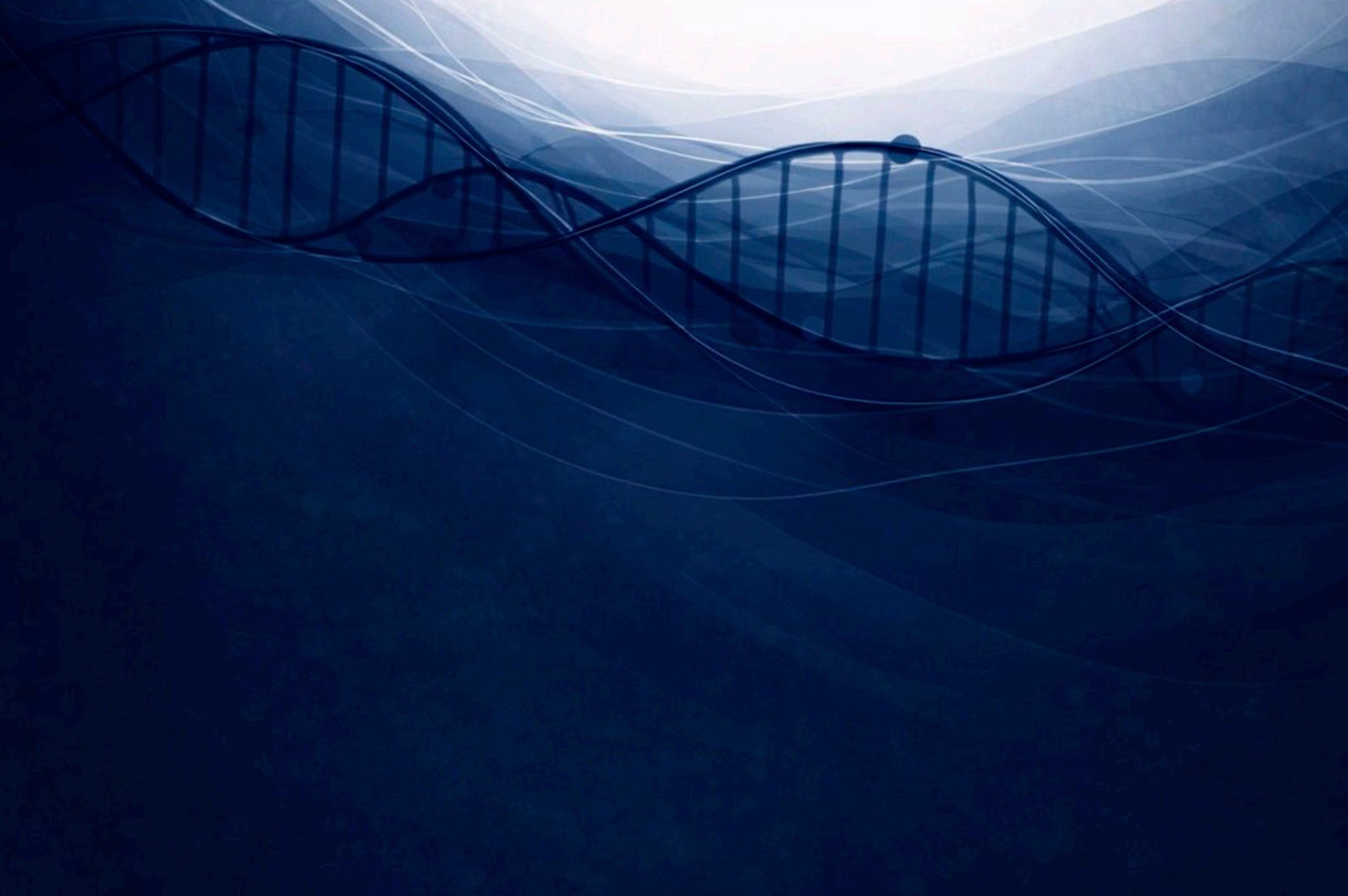




# NEUROGEN



# 1. Objetivo

Identificar predisposições genéticas para características individuais e condições clínicas. O mapeamento genético se insere como ferramenta dentro do conceito de Medicina de Precisão, que integra as informações moleculares com a busca pelo conhecimento a respeito dos elementos constitutivos do Estilo de Vida e Ambiente, e como eles impactam no processo de saúde e doença.

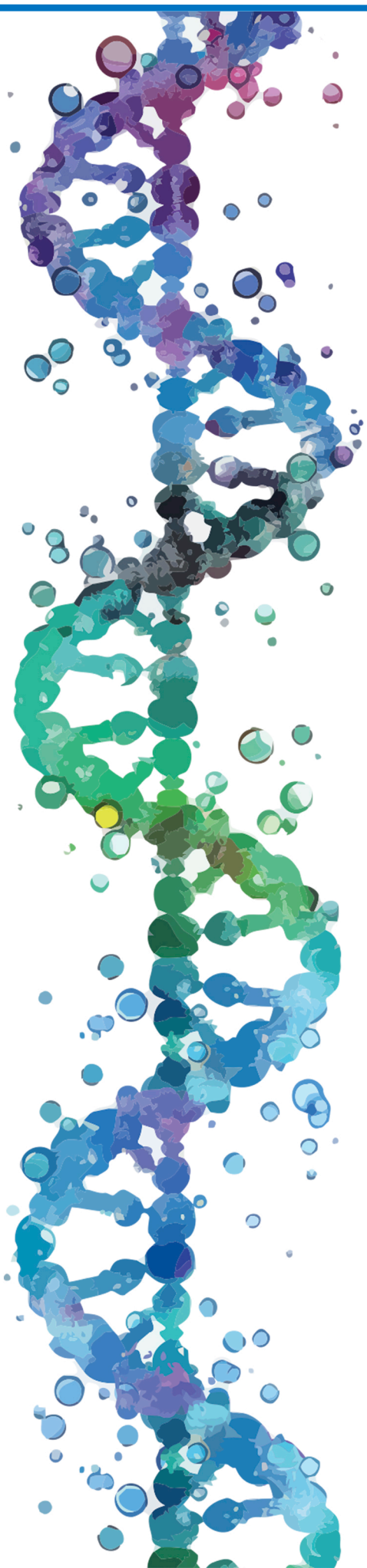
No **PAINEL GENÉTICO NEUROGEN** vamos identificar variações genéticas relacionadas a algumas áreas que são elas: Características Pessoais, Neurologia e Saúde Mental, Neurotransmissores e Metabolismo, Desequilíbrios e Deficiências e Estresse Oxidativo.


O conhecimento do perfil genético é uma ferramenta para tomar as melhores decisões relacionadas a uma conduta clínica personalizada, visando atender as necessidades específicas de cada indivíduo. Este relatório se baseia em literatura científica robusta e atual, contendo informações essenciais sobre o seu material genético. Contudo, este é um resultado de um exame de rastreamento que deve ser integrado às demais informações clínicas do indivíduo para tomada de decisões médicas e nutricionais com acompanhamento profissional adequado.

# 2. Painel Neurogen para Altas Habilidades/Superdotação

No Brasil, o conceito de superdotação é definido pela Política Nacional da Educação Especial, que o descreve como um indivíduo que manifesta "potencial elevado em qualquer uma das seguintes áreas, isoladas ou combinadas: intelectual, acadêmica, liderança, psicomotricidade e artes, além de apresentar grande criatividade, envolvimento na aprendizagem e realização de tarefas em áreas de seu interesse" (BRASIL, 2008, p. 15).

Identificar e avaliar uma pessoa com Altas Habilidades/Superdotação (AH/SD) é um processo complexo e multidisciplinar.





A Resolução nº 6, de 29 de março de 2019, emitida pelo Conselho Nacional de Educação (CNE) do Brasil, estabelece diretrizes específicas para a avaliação e documentação dessas condições. A avaliação pode ser conduzida por uma equipe multidisciplinar composta por psicólogos, pedagogos, psicopedagogos, fonoaudiólogos e outros profissionais especializados na área de AH/SD. Quando a avaliação é realizada exclusivamente por psicólogos, o resultado é o laudo psicológico, que contém informações detalhadas sobre as habilidades e características do indivíduo relacionadas à AH/SD. Se a avaliação envolve diversos profissionais, o documento gerado é um relatório multiprofissional.

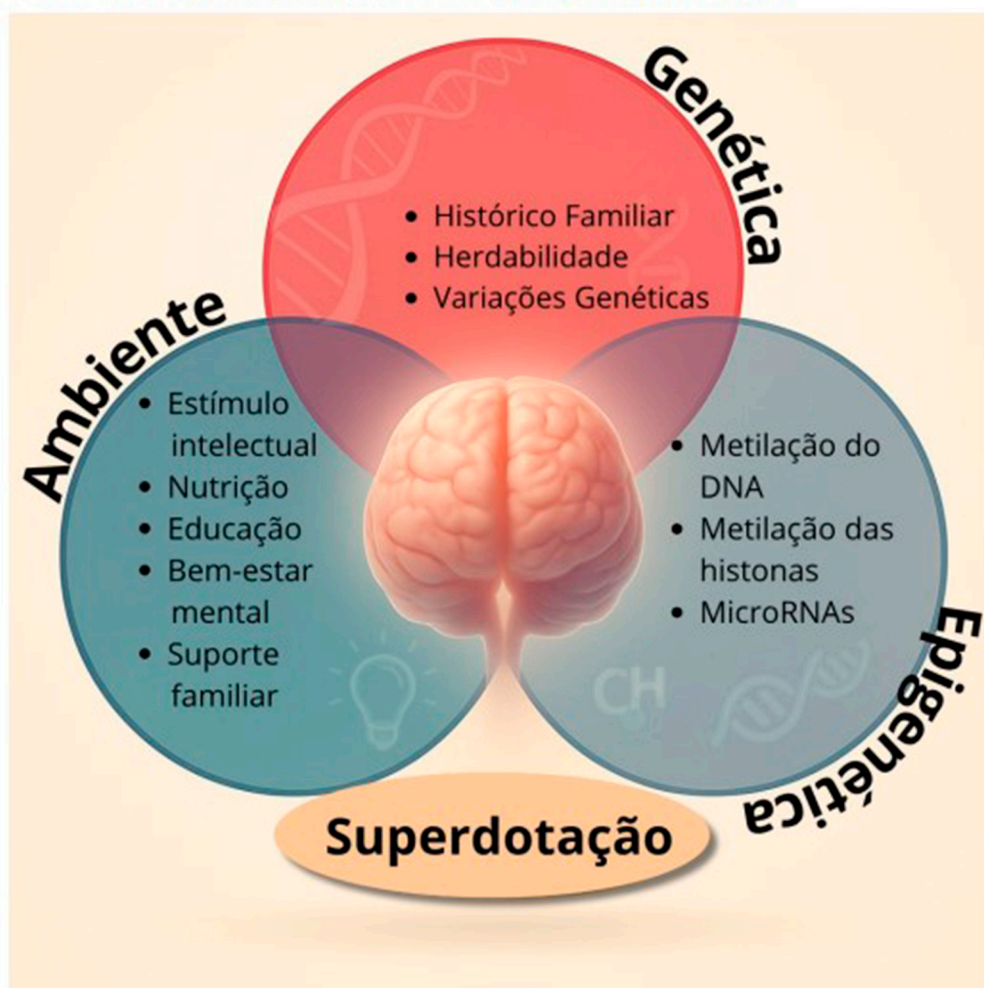
No entanto, é importante ressaltar que a identificação de superdotados nem sempre é uma tarefa simples. Os testes tradicionais de QI, embora amplamente utilizados, não são conclusivos para identificar todas as formas de habilidades excepcionais. A Organização Mundial da Saúde (UNESCO, 2002) estima que entre 3,5% e 5% da população geral possa ser composta por superdotados. No entanto, esses dados se baseiam principalmente em resultados de testes tradicionais de QI, que podem não captar todas as nuances das habilidades excepcionais.

É neste contexto que se destaca o **PAINEL NEUROGEN**, considerando a importância do mapeamento genético como uma ferramenta prática e inovadora no processo de identificação de superdotados. As variações genéticas podem desempenhar um papel fundamental nas habilidades cognitivas e na criatividade de um indivíduo. Portanto, o uso de análises genéticas pode oferecer uma abordagem mais abrangente e precisa para compreender as bases genéticas das altas habilidades e auxiliar no processo de identificação do potencial superdotado de maneira mais eficaz.

Além disso, o mapeamento genético não apenas aprimora o reconhecimento, mas também oferece suporte ao indivíduo superdotado. Ao compreender suas características genéticas únicas, o indivíduo ganha autoconhecimento e uma visão mais profunda de suas próprias habilidades e necessidades. A identificação das rotas neurológicas e nutricionais pode auxiliar na redução da vulnerabilidade emocional que muitos superdotados enfrentam, ajudando-os a navegar melhor pelos desafios emocionais que podem surgir. É relevante notar que a superdotação frequentemente coexiste com outras condições, uma situação conhecida como "dupla excepcionalidade."

Isso significa que um indivíduo superdotado pode apresentar simultaneamente características de outras condições, como transtorno de déficit de atenção e hiperatividade (TDAH) ou transtornos de ansiedade, depressão e bipolaridade. A identificação dessas condições adicionais é fundamental para fornecer um apoio adequado e personalizado ao indivíduo, destacando ainda mais a importância do mapeamento genético como uma ferramenta abrangente.

Painel Neurogen para Altas Habilidades/Superdotação



### 3. Mapeamento Genético e Altas Habilidades/Superdotação

A adição de ferramentas de mapeamento genético não apenas aprimora o reconhecimento da AH/SD, mas também oferece suporte valioso, proporcionando autoconhecimento e auxiliando

na redução da vulnerabilidade emocional. Além disso, o reconhecimento da "dupla excepcionalidade" destaca a complexidade desses casos e a importância de uma abordagem abrangente e personalizada.

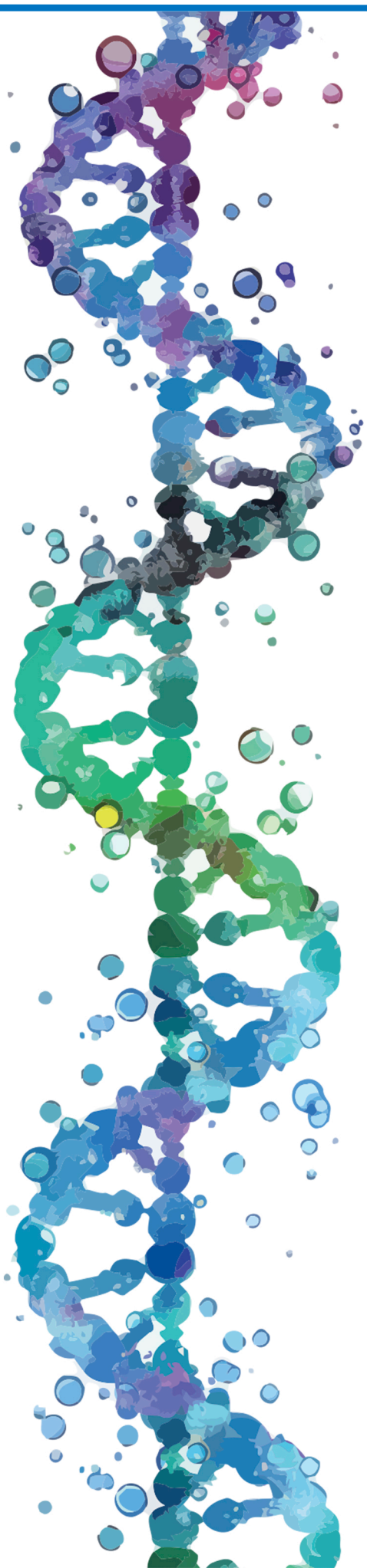
A inteligência é altamente hereditária e muitos traços e características individuais, incluindo habilidades cognitivas, têm uma base genética. A estimativa de herdabilidade para AH/SD é de 50% de acordo com estudos de inteligência com gêmeos (Knopik et al, 2017). Herdabilidade é a proporção de diferenças observadas (fenotípicas) entre indivíduos que podem ser atribuídas a diferenças genéticas em uma determinada população.

Habilidades excepcionais, como altas habilidades ou superdotação, não são determinadas por um único gene, mas sim por múltiplos genes que interagem de maneira complexa. Isso significa que a genética das altas habilidades é multifatorial e influenciada por muitos genes diferentes. Como cada indivíduo possui uma combinação única de genes, há uma grande variedade de habilidades e talentos. A genética pode contribuir para essa diversidade, mas a expressão das habilidades varia amplamente de pessoa para pessoa.

Os cientistas continuam a pesquisar a genética das altas habilidades para identificar os genes e as vias genéticas que podem estar envolvidos.

## 4. O que o teste possibilita?

Baseado em estudos personalizados e comparativos dos genes, a AnaclinGENE busca alterações genéticas entre as bilhões de informações que o DNA do paciente carrega e informar de forma detalhada as predisposições de cada indivíduo em desenvolver patologias e/ou deficiências, bem como recomendações e informações específicas para sua correção e prevenção, sempre que tais informações estiverem disponíveis.



### Características Pessoais

Inteligência: traços cognitivos globais (predisposição poligênica)  
Memória: desempenho global  
Memória verbal: curto prazo/auditiva  
Memória episódica: eventos pessoais e contexto  
Memória: longo prazo (lógica)  
Reconhecimento facial: tendência a desempenho reduzido  
Memória traumática: consolidação pós-trauma  
Comportamento desafiador: traço de oposição/contestação (não determinístico)  
Perfeccionismo: traço de exigência e controle (autoconhecimento)  
Aptidão musical: sensibilidade auditiva, ritmo e aprendizagem  
Habilidade matemática: tendência relativa a desempenho abaixo da média  
Osmia: hiperosmia (sensibilidade olfativa aumentada)  
Memória de trabalho visuoespacial: mapas mentais e atenção visual  
Enxaqueca: suscetibilidade neurovascular e gatilhos  
Ansiedade: predisposição a sintomas ansiosos (tendência)  
Depressão: vulnerabilidade ao estresse/trauma na infância (CRHR1)  
Fibromialgia: dor crônica e sensibilidade central  
Ehlers–Danlos: colagenopatias do tecido conjuntivo  
Paladar: percepção do doce (TAS1R2/TAS1R3)  
Paladar: menor percepção do sal e compensação dietética (SCNN1B/TRPV1)  
Paladar: percepção do amargo (TAS2R38/TAS2R16)  
Sensibilidade ao picante: receptor TRPV1/capsaicina  
Paladar: percepção do azedo (PKD2L1)  
Paladar: percepção do umami (TAS1R1/TAS1R3)


\*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.

### Propensão & Suscetibilidades

Alta habilidade/superdotação: inclinação cognitiva (poligênico)  
TDAH: predisposição relativa (atenção/hiperatividade)  
Corantes/aditivos: sensibilidade comportamental (atenção/hiperatividade)  
Hostilidade/impulsividade/ansiedade: traços de personalidade  
Agressividade: traço comportamental (inclinação relativa)  
Depressão: predisposição a sintomas depressivos (tendência)  
Ansiedade social: predisposição relativa (fobia social)  
Transtorno afetivo sazonal: sensibilidade à luz/ritmo circadiano (SAD)  
TOD: predisposição relativa (comportamento opositor/desafiador)  
TOC: predisposição relativa (transtorno obsessivo-compulsivo)  
Transtorno bipolar: predisposição relativa (TB)  
Transtorno bipolar: resposta relativa ao lítio  
Esquizofrenia: transtorno psicótico (predisposição poligênica)  
TEA: predisposição relativa (transtorno do espectro do autismo)  
TEA: atraso do início da fala (triagem; CNTNAP2)  
TEA: comunicação social (triagem; AVPR1A/GTF2I)  
Distúrbio da Linguagem  
Dislexia  
Bruxismo: ranger/apertar os dentes

### Sono

Maior Necessidade de Horas de Sono  
Sono: tendência a menor duração habitual  
Cronotipo — preferência por horários de sono (traço circadiano)  
Qualidade do sono: tendência a sono reparador (perfil poligênico)  
Distúrbio do Sono  
Sono fragmentado: despertares frequentes e menor eficiência do sono



Sonolência pela manhã: inércia do sono e dificuldade de despertar  
Melatonina: receptores e ritmo circadiano  
Insônia relacionada à cafeína: sensibilidade genética relativa

### Neurotransmissores

Serotonina: tendência de menor síntese (TPH2/DDC)  
Degradação de Serotonina: atividade de MAOA  
Serotonina: receptores e sinalização (humor/apetite/sono)  
Dopamina: receptores e sinalização (traço neurobiológico)  
Dopamina: tendência de menor síntese (TH/DDC)  
Glutamato: metabolismo e excitabilidade neural (CBS)  
Conversão do glutamato em GABA: enzima GAD1  
Noradrenalina (norepinefrina): via catecolaminérgica  
Tetraidrobiopterina (BH4): via do óxido nítrico (NOS3)

### Metabolismo do Ácido Fólico

Metabolismo do ácido fólico: remetilação da homocisteína  
Vitamina B9: folato/ácido fólico (metilação e hematopoese)  
MTHFR rs1801131 (A1298C): ciclo do folato/metilação  
MTHFR rs1801133 (C677T): ciclo do folato/metilação

### Aminoácidos

L-arginina  
L-teanina: relaxamento e resposta ao estresse  
L-tirosina: catecolaminas e resposta ao estresse  
L-lisina: colágeno e necessidade de aporte

### Antioxidantes e Destoxificação

Detoxificação: biotransformação de xenobióticos (Fase I/II)  
Biotransformação hepática: fase I (CYP450)  
Biotransformação hepática: fase II (conjugação)  
SOD1: defesa antioxidante citosólica (superóxido dismutase 1)  
SOD2: defesa antioxidante mitocondrial (superóxido dismutase 2)  
SOD3: defesa antioxidante extracelular (superóxido dismutase 3)  
SULT1A1/SULT2A1: sulfatação (fase II) e metabolismo de compostos  
Estresse oxidativo: predisposição ao desequilíbrio redox  
Selênio: risco relativo de piora do estresse oxidativo com suplementação  
Desintoxicação: capacidade de biotransformação (GSTP1)  
Glutaciona: capacidade antioxidante e detoxificação  
Antioxidantes na dieta: necessidade relativa/estresse oxidativo  
Alumínio: sensibilidade a efeitos adversos por exposição  
Chumbo: sensibilidade a efeitos neuro/hematotóxicos  
Reação ao Mercúrio: sensibilidade à exposição  
Arsênio: sensibilidade a efeitos tóxicos por exposição

### Ciclo da Uréia, Óxido Nítrico e BH4

GPX1: defesa antioxidante (peróxidos)  
Deficiência de carbamoil fosfato sintetase I (CPS1)  
Acidúria argininosuccínica: ciclo da ureia (ASL) (triagem)  
Hiperfenilalaninemia leve: via fenilalanina (DNAJC12)  
Deficiência de BH4: hiperfenilalaninemia e neurotransmissores

\*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.

Citrulinemia: distúrbio do ciclo da ureia (hiperamoniemia)  
Óxido nítrico (NO): produção/biodisponibilidade (NOS1/NOS3)  
Argininemia: distúrbio do ciclo da ureia (ARG1) (triagem)

### Produção Energética Celular

Energia mitocondrial: eficiência de produção de ATP (perfil poligênico)  
Distúrbios da Oxidação de Ácidos Graxos Mitocondriais ( $\beta$ -Oxidação)  
Biogênese mitocondrial: adaptação energética ao exercício  
Defeito no transporte de carnitina (S-LC22A5)  
Deficiência primária de carnitina: triagem genética

### Metabolismo, Hormônios e Destoxificação

COMT: metabolismo de catecolaminas  
MAOA — metabolismo de monoaminas  
Oxitocina: sinalização social/estresse (CD38/OXTR)  
Função adrenal: esteroidogênese (cortisol/aldosterona)  
Cortisol: reatividade do eixo HPA (tendência sérica)  
ACTH: eixo hipotálamo-hipófise-adrenal (SERPINA6)  
Testosterona: tendência sérica e balanço androgênico  
Progesterona: tendência de níveis circulantes (PGR)  
Estradiol: tendência a níveis séricos/bioatividade (ESR2/SHBG)  
Endometriose: suscetibilidade inflamatória/estrogênio-dependente (F)  
Ovário policístico: ovulação, andrógenos e risco metabólico associado  
DHEA/DHEAS: tendência de níveis séricos  
Deficiência do Hormônio do Crescimento (GH)

Densidade mineral óssea: tendência a valores mais baixos  
Conversão de T4 em T3 — eficiência relativa (DIO1/DIO2)  
Tireoidite de Hashimoto: risco autoimune tireoidiano

### Alergias e Intolerâncias

Alergia ao leite de vaca: proteínas do leite (IgE/não IgE)  
Alergia à clara de ovo: hipersensibilidade alimentar (IgE)  
Intolerância à Lactose  
Intolerância ao Glúten  
Reação ao Glutamato: sensibilidade ao glutamato  
Intolerância à Glicose  
Intolerância ao álcool — resposta ao acetaldeído (ALDH2)  
Intolerância à Histamina  
Alergia ao amendoim: hipersensibilidade alimentar (IgE)  
Reatividade a corantes alimentícios: hipersensibilidade/pseudoalergia  
Alergia a pêssego: hipersensibilidade alimentar  
Alergia a nozes e castanhas: risco de reação grave  
Alergia ao pólen: rinite alérgica sazonal  
Alergia a ácaros: rinite/asma (triagem atópica)  
HLA-DQ2.2: marcador HLA de suscetibilidade à doença celíaca  
HLA-DQ2.5: principal haplótipo de suscetibilidade à doença celíaca  
HLA-DQ4 (DQB1\*04): haplótipo HLA associado a autoimunidade (estudos populacionais)  
HLA-DQ7: marcador HLA relacionado à suscetibilidade à doença celíaca (subgrupo)  
HLA-DQ8: marcador HLA de suscetibilidade à doença celíaca  
Intolerância Hereditária a Frutose

\*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.

### Vitaminas e Minerais

Betaína: metilação e homocisteína  
Fosfatidilcolina: tendência de níveis mais baixos (FADS1)  
Magnésio sérico baixo: tendência à hipomagnesemia (TRPM6)  
Hemocromatose: sobrecarga de ferro (HFE/hepcidina)  
Deficiência de Vitamina E: transporte e necessidade funcional  
Deficiência do Ácido Araquidônico: metabolismo de ácidos graxos ômega-6  
Deficiência de ALDH2: metabolismo de acetaldeído e álcool  
Deficiência de cofator de molibdênio: MOCS1  
Deficiência de aromatase (CYP19A1): balanço estrogênio-andrógeno  
Deficiência de biotinidase (BTD)  
Deficiência de carnitina palmitoil-transferase I (CPT1A)  
Deficiência de carnitina palmitoil-transferase II (CPT2)  
Deficiência de carnitina-acilcarnitina translocase (CACT: SLC25A20)  
Deficiência de G6PD: vulnerabilidade hemolítica  
Deficiência de glutatona sintetase (GSS)  
Metabolismo da piridoxina (vitamina B6): predisposição a deficiência funcional  
Deficiência de Riboflavina (Vitamina B2): metabolismo energético  
L-serina — necessidade funcional (nutrição personalizada)  
Deficiência de Tirosina Hidroxilase  
Deficiência cerebral de transporte de folato (DCF): eixo FOLR1  
Deficiência do HDL (Familiar): níveis reduzidos de HDL  
Vitamina B12: absorção e status (FUT2)  
Deficiência de Transcobalamina II (Vitamina B12)  
VDR: receptor de vitamina D (osso e imunidade)

Homocisteína: tendência a níveis elevados  
Homocisteína elevada: ciclo folato/metionina  
L-metionina: metilação e necessidade de aporte  
Deficiência de metionina adenosil-transferase (MAT) e ciclo da metionina  
SAME: ciclo de metilação e doadores de metila (MAT1A/MTHFR)  
CBS: homocisteína e via de transsulfuração  
CBS: via de transsulfuração (homocisteína → cisteína/glutathiona)  
Metabolismo do enxofre: amônia/glutamato (via CBS)  
MTR: metionina sintase (B12/homocisteína)  
MTRR: regeneração da metionina sintase (B12/homocisteína)  
NOS3: eNOS (óxido nítrico endotelial)  
SUOX: metabolismo de sulfitos e sensibilidade a conservantes  
SHMT1: ciclo do folato/one-carbon e síntese de nucleotídeos  
Hipercolesterolemia tipo B: LDL/colesterol  
Hipercolesterolemia familiar: triagem genética (LDLR/APOB/PCSK9)  
Metabolismo da cafeína  
Gorduras: eficiência de metabolismo/oxidação  
Metabolização de proteínas: uso metabólico de aminoácidos

### Microbiota

Clostridium: tendência de composição da microbiota intestinal  
Lactobacillus acidophilus: resposta a probióticos  
Probióticos: benefício intestinal e imunológico  
Candidíase familiar: suscetibilidade a infecções fúngicas recorrentes  
Bifidobacterium: composição da microbiota intestinal

\*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.

### Sistema Digestório

Colite ulcerativa: doença inflamatória intestinal (DII)  
Doença de Crohn  
Doença inflamatória intestinal: risco imunogenético (Crohn/RCU)  
Refluxo gastroesofágico (DRGE): risco e metabolismo de IBP (CYP2C19)  
Dislipidemia

### Alterações e Reações Dérmicas

Alopecia androgenética: padrão de calvície  
Alopecia areata: queda de cabelo autoimune  
Dermatite atópica: predisposição genética  
Dermatite de contato: predisposição genética  
Candidíase mucocutânea crônica hereditária — imunodeficiência primária  
Deficiência de elastina: tecido conjuntivo e pele (ELN)  
Degradação do colágeno: tendência à perda de matriz extracelular  
Colágeno: síntese e remodelação do tecido conjuntivo (tendência)  
Parabenos: sensibilidade cutânea a conservantes  
Triclosan: sensibilidade a irritação/alergia e efeitos ambientais  
Rinite alérgica: predisposição atópica (HLA/TSLP)  
Rosácea: predisposição a inflamação/vasorreatividade facial

### Atividade Física

Resistência física: endurance e adaptação ao treino (ADRB3/NR1H3)  
Capacidade aeróbica: aptidão cardiorrespiratória  
Força muscular: potência e desempenho físico

Massa muscular: ganho e hipertrofia (tendência)  
Perfil de corredor: mais resistência do que velocidade  
Exercício físico — melhora da sensibilidade à insulina  
Fraturas: suscetibilidade óssea  
Tolerância aumentada à dor - modulação e percepção

### Composição Corporal

Diabetes Tipo 2: predisposição metabólica  
Obesidade: predisposição multifatorial  
Obesidade monogênica: eixo leptina/saciedade  
Preferência por doces: paladar doce e recompensa alimentar  
Preferência por gordura: palatabilidade, recompensa e saciedade  
Dieta hiperproteica: benefício relativo para perda de peso (proteína > carboidrato)  
Carboidratos complexos: benefício relativo no emagrecimento  
Fibras alimentares: benefício relativo no emagrecimento  
Restrição de carboidratos: benefício relativo no emagrecimento  
Restrição calórica: tendência de perda de gordura abdominal (F)  
Restrição de gorduras: benefício relativo no emagrecimento (TCF7L2/QPCTL)  
Reganho de peso: tendência após emagrecimento

\*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**