

**UNIVERSIDADE SANTO AMARO**

**Curso de Nutrição**

**Alexia Machado dos Santos**

**APLICABILIDADE DOS TESTES GENÉTICOS NA NUTRIÇÃO  
ESPORTIVA**

**SÃO PAULO**

**2020**

**Alexia Machado dos Santos**

**APLICABILIDADE DOS TESTES GENÉTICOS NA NUTRIÇÃO  
ESPORTIVA**

Trabalho de Conclusão de Curso Apresentado  
ao Curso de Nutrição da Universidade Santo  
Amaro – UNISA, como requisito parcial para  
obtenção do título de bacharel em Nutrição.

Orientador: Prof. Dra. Jaqueline S M Leite

**São Paulo**

**2020**

S233a Santos, Alexia Machado dos  
Aplicabilidade dos testes genéticos na nutrição esportiva / Alexia Machado dos Santos. – São Paulo, 2020.

29 f.: il.

Trabalho de Conclusão de Curso (Bacharelado em Nutrição) –  
Universidade Santo Amaro, 2020.

Orientador(a): Prof<sup>a</sup>. Me. Jaqueline Santos Moreira Leite

1. Testes genéticos. 2. Esporte. 3. Polimorfismos. I. Leite, Jaqueline Santos Moreira, orient. II. Universidade Santo Amaro. III. Título.

## RESUMO

**Introdução:** Com a descoberta do genoma humano novos caminhos foram abertos para a ciência, trazendo consigo muitas descobertas das causas e prevenção das doenças. Os testes genéticos e a alimentação estão predispostos a construir um futuro de possibilidades, e, com o amparo das novas tecnologias, teremos algo promissor para ajudar os atletas em cada uma de suas modalidades, com isso, os conceitos da nutrigenética, nutrigenômica e genômica esportiva são fundamentais para compreendermos como são feitos os testes genéticos na prática esportiva, podendo ser levado em consideração os Polimorfismos principais no esporte e o Doping Genético que ainda é muito utilizado no meio dos atletas. **Métodos:** Para realização desta pesquisa foram utilizadas as bases de dados em artigos, e livros com embasamento científico. **Objetivo:** O objetivo desse trabalho é apresentar a questão da aplicação dos testes genéticos no âmbito esportivo levando em consideração a evolução da tecnologia em relação aos genes, assim, com a junção da genética e a evolução tecnológica nas pesquisas, podemos usufruir de melhores resultados dentro do ambiente atlético, fazendo com que estes mesmos atinjam a capacidade esperada dentro de sua categoria sem prejudicar a saúde dos atletas e atingir melhores resultados nos variados objetivos existentes dentro do esporte. **Conclusão:** Com isso, apesar de não se saber ao certo os benefícios que os testes irão trazer, de modo geral ele será um grande aliado no mundo nutricional e nas modalidades do esporte.

**Palavras Chaves:** Nutrigenética. Testes Genéticos. Esporte. Polimorfismo. Doping Genético.

## **ABSTRACT**

**Introduction:** With the discovery of the human genome, new paths were opened for science, bringing with it many discoveries of the causes and prevention of diseases. Genetic tests and food are predisposed to build a future of possibilities, and with the support of new technologies, we will have something promising to help athletes in each of their modalities, with this, the concepts of nutrigenetics, nutrigenomics and sports genomics they are fundamental to understand how genetic tests are done in sports practice, and the main Polymorphisms in sport and Genetic Doping, which is still widely used among athletes, can be taken into account. **Methods:** To carry out this research, databases were used in articles, and scientifically based books. **Objective:** The objective of this work is to present the question of the application of genetic tests in sports, taking into account the evolution of technology in relation to genes, thus, with the combination of genetics and technological evolution in research, we can enjoy better results within of the athletic environment, making them reach the expected capacity within their category without jeopardizing the health of the athletes and achieving better results in the various objectives existing within the sport. **Conclusion:** With this, although it is not known for sure the benefits that the tests will bring, in general it will be a great ally in the nutritional world and in the sports modalities.

**Keywords:** Nutrigenetics. Genetic tests. Sport. Polymorphism. Genetic Doping.

## Lista de Figuras

Figura 1 – Códon.....	6
Figura 2 – Polimorfismo de Nucleotídeo único.....	7
Figura 3 – Nutrigenética e Nutrigenômica.....	8
Figura 4 – Nutrição de Precisão.....	10
Figura 5 - Efeitos dos polimorfismos (SNP).....	13

## **Lista de Tabela**

Tabela 1 – Principais polimorfismo envolvidos com nutrientes e desempenho esportivo.....	14
---	----

## Lista de Abreviaturas

A:	Adenina
ACTN3:	a – ACTININA – 3
C:	Citosina
CYP1A2:	Cytochrome P450 1A 2
DNA:	Ácido Desoxirribonucleico
ECA:	Enzima Conversora da Angiotensina
G:	Guanina ou Purina
MTHFR:	Metileno Tetra Hidro Folato Redutase
PPAR:	Proliferador de Peroxissoma Gama
RNA:	Ácido Ribonucleico
RNA <sub>m</sub> :	Rna Mensageiro
RNA <sub>r</sub>	Rna Ribossômico
RNA <sub>t</sub>	Rna transportador
SNPs:	Polimorfismo de Nucleotídeo Único
TF:	Transferrina
TFR2:	Transferrina Receptor 2
TMPRSS6:	Protease Transmembranar a Serina 6
TNF- $\alpha$ :	Fator de Necrose Tumoral alfa

## SUMÁRIO

1 INTRODUÇÃO.....	1
2 OBJETIVOS.....	2
3 MATERIAL E MÉTODOS.....	3
2 REVISÃO.....	4
2.1 Conceitos Básicos da Genética.....	4
2.2 Conceitos de Genômica nutricional e Genômica no Esporte.....	7
2.3 - Aplicabilidade Dos Testes Genéticos.....	9
2.4 Polimorfismo, Nutrientes E Desempenho Esportivo.....	12
2.5 Doping Genético: Ética no esporte.....	15
CONCLUSÃO.....	16
REFERÊNCIAS.....	17

## 1. INTRODUÇÃO

Em 2004 foi descoberto o genoma humano, com isto, novos caminhos foram abertos para a ciência, tanto para descoberta de causas de doenças quanto sua prevenção. A partir dessa descoberta surge novas ciências, dentre elas a Nutrigenética, Nutrigenômica e genômica esportiva.<sup>1</sup>

A nutrigenética é uma ciência que tem como objetivo estudar o efeito da variação genética na resposta alimentar. A partir da ciência da nutrigenética podemos avaliar principalmente as diferenças genéticas que afetam a absorção, o metabolismo, a utilização e a excreção de nutrientes bioativos e alimentares. Além disso essas alterações podem interferir direta ou indiretamente no desempenho de atletas.<sup>2</sup>

A partir destes novos achados aliados aos avanços tecnológicos surgem os testes genéticos, no qual tem o objetivo de avaliar alterações nos genes denominados polimorfismo, no qual podem levar a alterações na resposta um indivíduo há componentes alimentares, absorção e metabolização de nutrientes e propensão a doença.<sup>3</sup>

Cabe salientar que ao contrário do que é oferecido pelas agências governamentais e outras organizações de saúde e esporte, o teste genético pode fornecer informações muito mais eficientes que guiará um planejamento alimentar mais assertivo para a melhora do desempenho dos atletas. Todavia, por ser uma ciência nova, ainda existe poucos estudos avaliando o papel da genética e outros fatores alimentares no desempenho de atletas.<sup>3</sup>

Atualmente em empresas realizam a venda dos testes genéticos, com o intuito de motivar as pessoas a mudarem seu estilo de vida para algo mais saudável, porém, alguns pesquisadores condenaram os mesmos, pois não tinha a supervisão do apoio científico. Não se sabe se a reação das pessoas diante o resultado, traria benefícios ou malefícios as mesmas. Portanto, o objetivo deste trabalho é revisar na literatura os conceitos de nutrigenética para avaliar a aplicabilidade dos testes genéticos na nutrição esportiva.<sup>4</sup>

## **2 OBJETIVOS**

### **2.1 Objetivo geral**

- Revisar na literatura científica os conceitos de nutrigenética para avaliar a aplicabilidade dos testes genéticos na prática da nutrição esportiva.

### **2.2 Objetivos específicos**

- Demonstrar os principais polimorfismo envolvidos com os nutrientes na prática esportiva.

### **3 MATERIAL E MÉTODOS**

Esta pesquisa se trata de uma revisão bibliográfica. Para realização desta pesquisa foram utilizadas as bases de dados em artigos, e livros com embasamento científico. Para a busca da literatura foi utilizado as seguintes palavras chaves: **TESTES GENÉTICOS, NUTRIGENÈTICA, NUTRIGENÔMICA, GENE, DNA, RNA, GENOMICA NO ESPORTE, POLIMORFISMOS e NUTRIENTES**. Foi encontrado 29 artigos, sendo selecionados 26 artigos e excluídos 3. Os artigos excluídos foram por conta da mudança do tema, não havendo a necessidade de inclui-los. Foi utilizada artigos na língua portuguesa ou inglesa. Também foi utilizado um livro sobre o tema: Genômica nutricional: dos fundamentos a nutrição molecular.

## 2 REVISÃO

### 2.1 Conceitos Básicos de Genética

A genética, está inclusa em conhecimentos que impulsionam a humanidade. Compreendemos por ciência da genética tudo que envolve desde o processo de transcrição até tradução de proteínas. <sup>5</sup>

O ácido desoxirribonucleico (DNA) retém todas as informações para a síntese de todas as proteínas que estão no organismo. O DNA é uma estrutura linear em dupla hélice, sendo composto 3 moléculas: um grupo fosfato, um açúcar dextrorribose e uma das bases nitrogenadas, podem ser um purina -adenina (A) e guanina(G) ou piridina-timina (T) ou citosina(C). No processo de síntese de novas proteínas o DNA é transcrito em ácido ribonucleico (RNA), que é formado por uma única fita contendo uma ribose e a base nitrogenada que pode ser uma adenina, guanina, citosina e uracila. <sup>6 7 8</sup>

O DNA encontra-se no núcleo celular e devido ao seu tamanho este encontra-se enovelado em proteínas denominada histonas. O DNA dá cerca de duas voltas formando um nucleossomo. Esta interação possibilita o empacotamento da Cromatina, que é o complexo de macromolécula composto de DNA, RNA e histonas. Cabe salientar, as histonas sofrem processo transcricionais que são de extrema importância para o processo de expressão gênica <sup>9</sup>

A estrutura do DNA carrega o código genético que permite a transmissão exata da informação para a formação de novas células ou de uma geração para outra. A sequência de DNA para síntese de uma proteína é denominada Gene. Os Genes apresentam quatro regiões funcionais básicas: uma região promotora (região momentaneamente não traduzida- 5'), éxons, introns e uma região justamente não traduzida. Os éxons são segmentos do gene que se encontra no RNA maduro e os introns são os segmentos do gene que são transcritos pelo RNA mensageiro, porém não são codificados no RNA maduro <sup>9</sup>

No processo de síntese de novas proteínas ocorrem dois processos: transcrição e tradução. Primeiramente no processo de transcrição, o DNA é desenovelado das histonas na região promotora do gene, abrindo a dupla fita, liberando o gene para o processo de transcrição. O DNA é composto por duas fitas

complementares, uma das duplas fitas é transcrita, formando o RNA mensageiro (RNAm), no qual há substituição da base nitrogenada Tiamina para Uracila. Este processo denominado alongação sendo catalisado pela enzima RNA polimerase. <sup>5</sup>

Alguns genes eucariotos apresentam introns, sequências que não codificam proteínas, mas são transcritas no RNAm. *Splicing* é o processo de remoção do introns e junção dos exons para a formação do RNA maduro (RNAm), formando assim o molde para a síntese proteica. Este processo demonstra a grande complexidade do organismo humano. De fato, embora os genomas de camundongo e humano contenham números semelhantes de genes, o splicing ocorre entre 95 a 100% dos genes humanos, em comparação com 63% dos genes de camundongo. Assim o Splicing pode expandir significativamente a forma e a função do proteoma humano.

10 11

A cópia do RNAmaduro carrega as informações necessárias para construir um polipeptídeo (proteína ou subunidade de proteína).

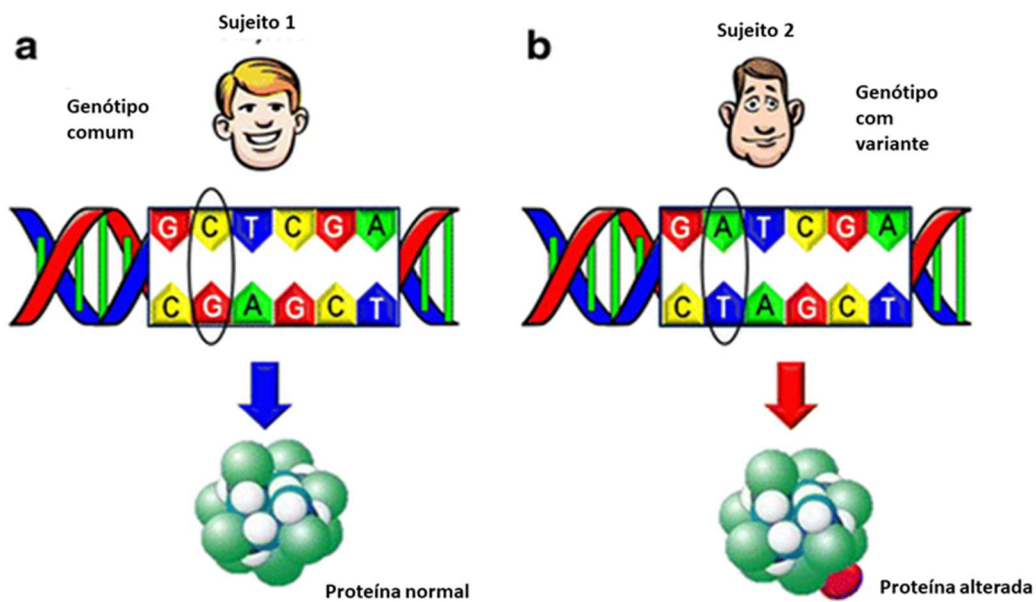
O RNAm maduro passa pelos poros do núcleo e vai para o citoplasma até o ribossomo. Neste momento se inicia o processo de tradução, no ribossomo o RNAm se acopla as subunidades ribossômicas no qual contém proteínas e moléculas especializada de RNA: RNA transportador (RNAt) e RNA ribossômico (RNAr). Assim quando a mensagem é repassada a proteína será formada com a ação ativa do RNAr e RNAt levam os aminoácidos corretos para os ribossomos colaborando para a síntese final da proteína. <sup>5</sup> importante ressaltar que A cada três bases nitrogenadas é formado um aminoácido, no qual denominado códon. Códon diferentes podem traduzir um mesmo aminoácido. <sup>9</sup>

		Segunda Base				
		U	C	A	G	
Primeira Base 5'	U	UUU } Fenil-alanina UUC } UUA } Leucina UUG }	UCU } UCC } Serina UCA } UCG }	UAU } Tirosina UAC } UAA } Stop codon UAG } Stop codon	UGU } Cysteine UGC } UGA } Stop codon UGG } Tryptophan	Terceira Base 3' U C A G U C A G U C A G U C A G
	C	CUU } CUC } Leucina CUA } CUG }	CCU } CCC } Prolina CCA } CCG }	CAU } Histidina CAC } CAA } Glutamina CAG }	CGU } CGC } Arginina CGA } CGG }	
	A	AUU } Isoleucina AUC } AUA } AUG } Metionina start codon	ACU } ACC } Treonina ACA } ACG }	AAU } Asparagina AAC } AAA } Lisina AAG }	AGU } Serina AGC } AGA } Arginina AGG }	
	G	GUU } GUC } Valina GUA } GUG }	GCU } GCC } Alanina GCA } GCG }	GAU } Ácido GAC } Aspártico GAA } Acido GAG } Glutâmico	GGU } GGC } Glicina GGA } GGG }	

Figura 1 - Códon: Sequência das bases nitrogenadas para a formação de um Aminoácido

Assim, a papel do RNA é de grande importância, sendo eles a digestão, metabolismo, transporte e excreção desses compostos são todos dependentes de produtos genéticos, que além das proteínas como enzimas, receptores, proteínas de ligação, proteínas de transporte e hormônios peptídicos, o RNA é o grande ativo dessa ação. <sup>12</sup>

Além disso, outra alteração podem alterar a estrutura de uma proteínas são os polimorfismo de nucleotídeos único (SNPs) referem-se à substituição de apenas um nucleotídeo em uma determinada posição do DNA e quando troca de nucleotídeos ocorre na região codificadora, pode promover uma mudança na estrutura e / ou função da proteína traduzida. <sup>13</sup>



**Figura 2: Polimorfismo de nucleotídeo único: variações nos nucleotídeos podem ocorrer ao longo de toda a sequência de DNA. O sujeito 1 (A), apresenta genótipo normal para proteína enquanto o sujeito 2 (B) apresenta um genótipo variante e, portanto, alteração na proteína.** <sup>13</sup>

Os SNPs são o tipo mais comum de variação no genoma humano (cerca de 90% de todas as variações) Os polimorfismos e outras variantes genéticas também podem estar associados a grupos étnicos específicos (Figura 3), bem como absorção, metabolização e excreção de vários nutrientes. <sup>13</sup>

## 2.2 Conceitos de Genômica nutricional e Genômica no Esporte

A partir do sequenciamento do genoma humano, uma nova ciência vem crescendo na ciência da nutrição, a genômica nutricional, que inclui a nutrigenômica, nutrigenética e a epigenômica nutricional. <sup>7</sup>

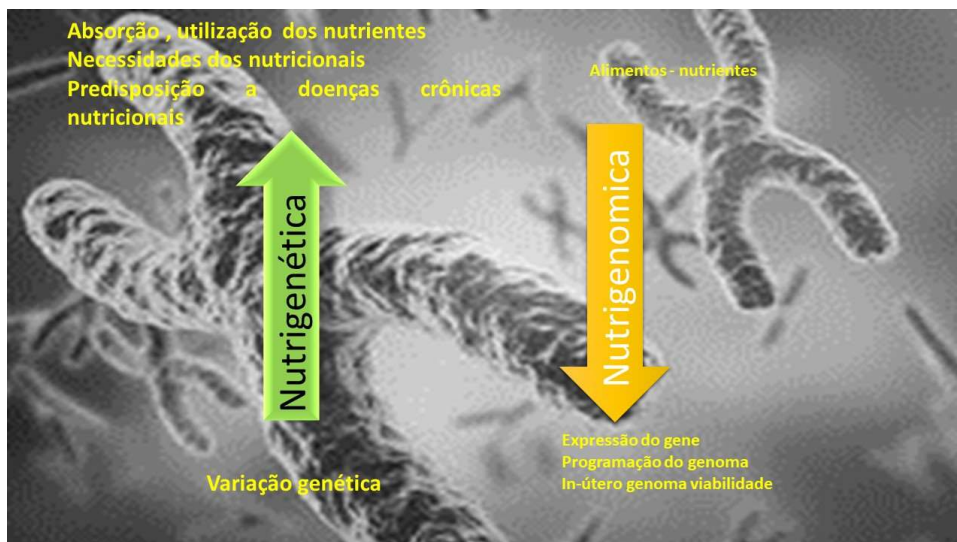
A nutrigenética é a ciência que estuda o efeito da variação genética em relação a respostas aos padrões alimentares nos últimos anos, os estudos no campo da nutrigenética obtiveram a identificação de variantes genéticas relacionadas a doenças por meio da interação relacionada aos fatores alimentares. <sup>2 7 8</sup> A nutrigenômica estuda as interações entre alimentação e os genes de um indivíduo. Possivelmente podendo identificar a presença de genes que favorecem o crescimento de doenças específicas, podendo intervir com a alimentação personalizada para cada um. Além da

alimentação poder influenciar a expressão dos genes, os genes também podem indicar o consumo ideal de alguns nutrientes. <sup>14</sup> Já a epigenômica nutricional estuda os mecanismos epigenéticos pelos quais a expressão gênica é regulada, <sup>2 7 8</sup>

Com isso há um ganho, de uma forma geral, através desses progressos científicos, na prevenção e tratamento de doenças crônicas, no qual permitem prever riscos individuais, explicar seu fundamento e possibilitar a personalização do manejo nutricional. <sup>2</sup>

As diferentes genéticas afetam a absorção, metabolismo, absorção, a utilização e a excreção de nutrientes e bioativos alimentares, que conseqüentemente acaba abalando várias vias metabólicas. <sup>15</sup>

Assim, a nutrigenética vem colaborando com melhores resultados dentro da nutrição esportiva, pois estuda as diferentes respostas fenóticas que seria: peso, pressão arterial, colesterol e os níveis de glicose para uma dieta específica, sendo elas: Dietas com pouca gordura ou mediterrânea, dependendo do genótipo de cada pessoa. <sup>16</sup>



**Figura 3: Alvos de estudo da nutrigenética e nutrigenômica**

Portanto, a nutrigenética atua como abordagens experimentais que usam informações genômicas e tecnologias de testes genéticos para explorar individualmente o papel das diferenças genéticas na alteração da resposta de um indivíduo aos nutrientes e componentes alimentares. <sup>3</sup> enquanto, a nutrigenômica

estuda como os nutrientes e compostos bioativos com modulam a expressão dos genes.<sup>8</sup>

### **Genômica Esportiva**

A Genômica possibilitou o mapeamento do DNA tornando-o possível o rastreamento do genoma humano com o intuito de identificar diferentes genes que o afetam, podendo caracterizar geneticamente os “fenômenos” de alto rendimento esportivo.<sup>17</sup>

O genoma dos atletas pode apresentar diferentes códigos de genes específicos, sendo eles envolvidos na modulação dos fenótipos de performance física. Dentre os quase 10 milhões de variantes genéticas que existem, apenas uma porcentagem dela, podem influenciar a existência de um fenótipo específico.<sup>17</sup>

Os fenótipos de capacidade de resistência, respiração, potência, força e exercício físico, são controlados por diversos genes, sendo que as adaptações fisiológicas em resposta ao exercício físico é a consequência das alterações de expressão gênica.<sup>17</sup>

### **2.3 Aplicabilidade Dos Testes Genéticos**

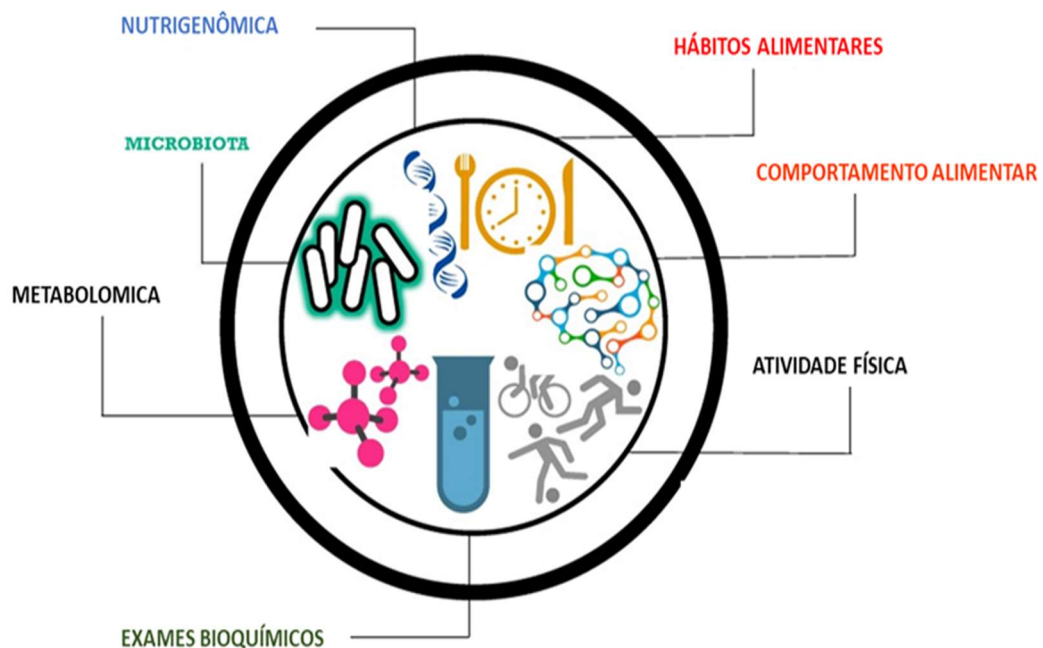
Os testes genéticos em humanos são utilizados para diagnosticar ou avaliar a propensão a diversas patologias. A pesquisa em genética humana vem trazendo novas perspectivas para o diagnóstico, prevenção e tratamento tanto de doenças raras quanto doenças com maior incidência, tais como doenças cardíacas, diabetes, obesidade, dependência, câncer, hipertensão, doença de Alzheimer e doenças psiquiátricas.<sup>4</sup>

De acordo com o guia e Posição da sociedade de Nutrigenética e nutrigenômica: os testes genéticos são utilizados para identificar a variância genética a partir da avaliação dos polimorfismos, que podem ser uma chave para a compreensão de doenças metabólicas e suas terapias associadas. Esta informação genética, combinada com avaliações antropométricas, bioquímicas e dietéticas, aumentará muito a capacidade dos profissionais de saúde de recomendar uma dieta personalizada / individualizada aos indivíduos.<sup>18</sup>

Conforme os testes genéticos foram evoluindo, também foram se modificando as formas das aplicações. Hoje em dia, podem ser solicitadas por diversos profissionais da saúde, podendo ser incluídas em triagem neonatal, teste de diagnósticos e portadores de distúrbios hereditários, testes preditivos, pré sintomáticos e testes farmacogenéticos.<sup>19</sup>

Trazendo toda essa abordagem da aplicação dos testes genéticos no âmbito geral para o ponto específico na nutrição esportiva podemos prever com a ferramenta do teste genético, profissional nutricionista pode realizar um acompanhamento nutricional mais personalizado levando em consideração a sua genética e a sua resposta aos nutrientes e ao exercício podendo assim obter melhores resultados tanto no desempenho esportivo quanto nas metas traçadas durante o acompanhamento.

15



**Figura 4 - Principais fatores associados a uma nutrição de precisão.**<sup>20</sup>

A partir do início do uso do teste genético se iniciou um novo conceito no âmbito da nutrição: A nutrição de precisão, utiliza os testes genéticos nutricionais mais personalizadas a fim de tratar e prevenir distúrbios metabólicos.<sup>20</sup>

Um dos principais objetivos da Nutrição de Precisão são as recomendações nutricionais personalizada e individualizada, para se ter uma resposta nutricional adequada e assertiva. Cabe salientar que não podemos levar em consideração apenas fatores genéticos, mas também os fatores epigenéticos, o estudo da metabolômica a partir dos exames laboratoriais, o estudo do microbiômica intestinal, antropometria, a avaliação nutricional levando em consideração os hábitos alimentares e o estilo de vida. <sup>20</sup>

No âmbito do esporte e a nutrição esportiva, os teste genéticos podem auxiliar em uma combinação de vários fatores para se chegar no objetivo específico em cada modalidade esportiva, uma vez que as diferenças genéticas afetam a absorção, metabolismo, absorção, a utilização e a excreção de nutrientes e bioativos alimentares, que conseqüentemente acaba abalando várias vias metabólicas. A nutrigenética e a genômica esportiva são abordagens experimentais que usam informações genômicas e tecnologias de testes genéticos para examinar o papel das diferenças genéticas individuais na modificação da resposta de um atleta aos nutrientes e outros componentes alimentares. Embora existam poucos ensaios clínicos randomizados e controlados que examinam os efeitos da variação genética no desempenho em resposta a uma ajuda ergogênica, há uma base crescente. <sup>15</sup>

Assim, a Nutrição personalizada, nada mais é, que uma intervenção nutricional adequada individual, para desenvolver conselhos, produtos e serviços nutricionais para cada indivíduo. A nutrição personalizada está relacionada como nutrição de precisão envolvendo a genômica nutricional e genômica esportiva. A personalização de intervenções pode ser mais eficiente na mudança de comportamento pois saberá de forma mais individualizada as necessidades do indivíduo que ajudará nos resultados de melhoria de saúde e qualidade vida, principalmente dos atletas de alto desempenho. <sup>16</sup>

## 2.4 Polimorfismo, Nutrientes e Desempenho Esportivo

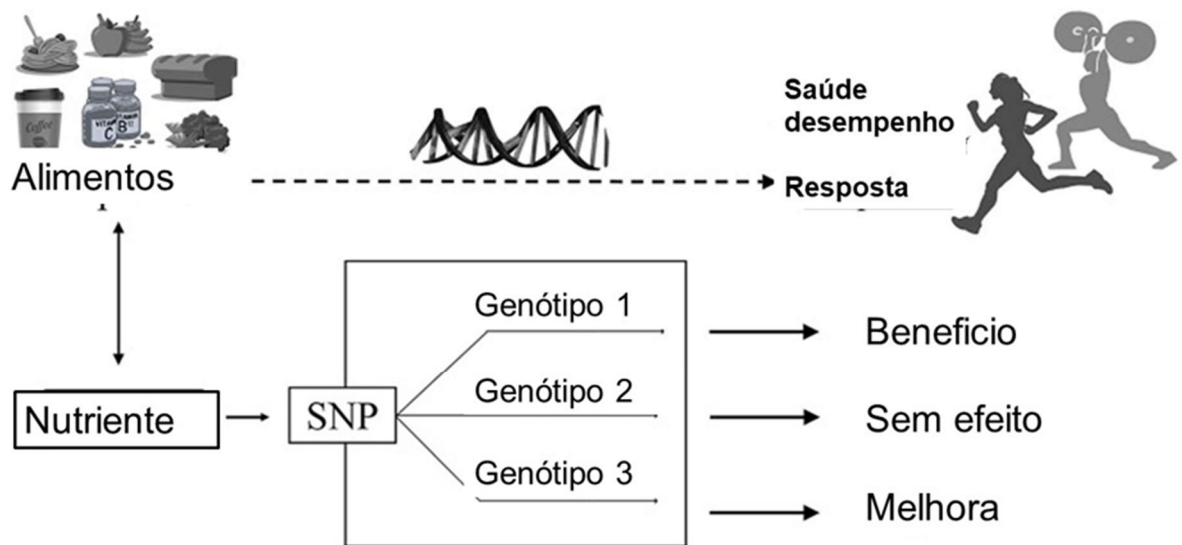
Os polimorfismos de nucleotídeo único são alterações na sequência de bases nitrogenadas do DNA que podem causar alteração na síntese ou função de proteínas. Dessa forma alguma dessas alterações ocorrerão em seguimento não codificadoras do gene, que na maioria dos acontecimentos não terão resultados em suas funções, outras ocorrerão em sequências codificadoras, levando à criação de proteínas defeituosa ou com melhoria da função. <sup>21</sup>

Para um atleta a busca pelo melhor desempenho no esporte é constante. Um melhor atendimento desse processo ocorreu após a descoberta do DNA e do Genoma Humano e abriram novos caminhos na área da genética. <sup>22</sup> A análise genética do polimorfismo de DNA, vem sendo usada para reconhecer sequencias genéticas que diferem do normal, e essas sequencias podem modificar características e altera o desempenho esportivo. <sup>23</sup>

Com isso, a construção de um atleta olímpico é baseada em muitos fatores, sendo eles: Intervenções nutricionais, regime de treinamento e circunstâncias psicológicas, podendo ser levado em consideração a excelência fisiológica do atleta. Atualmente existem cerca de 200 genes que estão associados com os fenótipos de boa forma física do atleta. <sup>22</sup>

Os traços genéticos com características de desempenho atlético de elite estão sendo mais procurados pelos investigadores (atletas de nível nacional e internacional) e tais estudos são para ajudar médicos e treinadores a reconhecer atletas de genética desse nível. <sup>23</sup>

Podendo levar em consideração as modalidades de curta ou longa duração que podem ter relação com o polimorfismo, por causa do rendimento e o metabolismo aeróbico, dessa forma estudos genéticos analisam proteínas estruturais do musculo esquelético e enzimas. Sendo assim, o treinamento físico causa morfofuncionais nos sistemas fisiológicos e interações em vários genes e com isso conseguimos identificar o potencial genético do atleta, melhorando a performance, evitando lesões e tempo de vida do atleta. <sup>23</sup>



**Figura 5 - Efeitos dos polimorfismos (SNP) na metabolização dos nutrientes e resposta ao exercício físico. <sup>3</sup>**

A tabela abaixo demonstra alguns polimorfismos estudados envolvidos com desempenho esportivo e nutrientes.

**Tabela 1: Principais polimorfismo envolvidos com nutrientes e desempenho esportivo**

<b>GENE</b>	<b>AÇÃO</b>	<b>REF</b>
<b>ACTN3 R577X</b>	Papel importante e fundamental nas fibras musculares, podendo resultar em um melhor desempenho para aqueles atletas que precisam de força e explosão.	22
<b>ECA</b>	Tem uma maior eficiência que pode beneficiar atletas de longa duração e o alelo D tem a maior capacidade hipertrófica auxiliando atletas que precisam de maior força e potência durante as provas.	22
<b>(PPAR)</b>	O Polimorfismo (PPARs) tem um papel importante na modulação do fenótipo da tipagem de fibras que podem determinar características específicas em modalidades de sprint e endurance	22
<b>MTRF – Ácido fólico</b>	O ácido fólico é de grande importância para as reações de metilação do ácido desoxirribonucléico, prevenção da hiperhomocisteinemia e atua como antioxidante. O consumo feito apenas pela alimentação é muito difícil, por isso usa-se alimentos fortificados ou suplementos para ajudar no alcance necessário. Com isso é preciso verificar antes e pós o uso dessas medidas, para se ter um resultado mais adequado.	24
<b>TNF-a</b>	O Fator de Necrose Tumoral - a (TNF-a) é uma citosina pró-inflamatória, conhecida como (citosina- alarme) pois ela é estimulada por questões relacionadas a inflamação tecidual. O TNF-a é produzido por monócito, macrófagos, neutrófilos, células endoteliais, células musculares lisas e esqueléticas, sendo que há um maior favorecimento na função de migrar os próprios monócitos e neutrófilos para a região da lesão tecidual.	25
<b>CYP1A2 E POSSIVELMENTE ADORA2</b>	A enzima CYP1A2 é a principal via de metabolismo em humano, no fígado, sendo responsável em 95% de metabolismo primário da cafeína, junto com a presença do alelo A, causando uma potencialização no metabolismo da cafeína ingerida, fazendo com que tenha um melhor desempenho físico.	21
<b>TMPRSS6 TFR2 TF</b>	Polimorfismos nesses genes estão envolvidos com menor absorção e estoques de ferro	3

Por tanto os polimorfismos genéticos, podem destruir ou criar sítios de reconhecimento de enzimas restritas e que podem estar associadas apenas a uma base, sendo que a ocorrência dos alelos heterozigotos para o polimorfismo genético, ocorrem mais ou menos em 2% da população. <sup>21</sup>

## **2.5 Doping Genético: Ética no Esporte**

Em consideração ao que se diz respeito a ética no esporte, o doping está incluso como uma maneira de “trapacear” o rendimento atlético, fazendo com que o atleta use certas substâncias que podem influenciar na hora da competição. (Araújo M. 2016) Conseqüentemente podem ter o aprimoramento dos aspectos biológicos, como por exemplo: fornecimento de oxigênio, força, potência e a reabilitação das lesões. <sup>26</sup>

O doping genético é caracterizado por ser um uso não terapêutico de células, genes e elementos gênicos, que tem o objetivo de aumentar o desempenho atlético, sendo que muitos desportistas optam por usar essa substância ilegal, em busca de um desempenho perfeito. <sup>26</sup>

Apesar do doping ser ilegal no esporte, ainda existem muitos atletas que usufruem desse meio. Porém, não existe apenas essa opção para se ter uma vantagem na hora da competição, existem outras que são aceitas no meio esportivo e que podem ser consideradas de uma maneira positiva e adequada. Com isso, para se ter uma melhor performance, é preciso incluir a alimentação adequada, treino intenso, suplementos alimentares, médico especializado, treinador qualificado para tal modalidade e o repouso necessário. <sup>27</sup>

## **CONCLUSÃO**

Os testes genéticos são de grande importância para diagnóstico, prevenção de doenças e no esporte. De modo geral, tanto no esporte quanto no âmbito nutricional os testes genéticos podem direcionar os profissionais para uma prescrição mais assertiva a fim de melhorar e/ ou manter o desempenho dos atletas.

Com isso, apesar de ser muito imprevisível e mesmo não sabendo quais os benefícios concretos que isso trará, os testes genéticos será um grande aliado no universo nutricional, podendo ajudar ainda mais os nutricionistas na nutrição de precisão e de como intervir diretamente para uma dieta adequada, elaborada e personalizada para cada um e junto disso, atingindo as necessidades nutricionais.

Cabe salientar que por ser uma ciência nova, os testes genéticos ainda não apresentam resultados fidedignos, é necessário que o profissional nutricionista esteja capacitado e especializado no assunto. Os estudos que foram apresentados são de cunho populacional, não sabendo ainda que a partir dos polimorfismos quais seriam as prescrições dietéticas oferecidas pelo profissional.

## REFERÊNCIA

1. Goulart M; Iano F; Silva P; Sales-Peres S; Sales-Peres A. Manipulação do Genoma Humano: Ética e Direito. Artigo. Ciência & Saúde Coletiva. São Paulo: 2010.
2. Ramos-Lopez O. et al. Guia para as abordagens nutrigenéticas, nutrigenômicas e nutriepigenéticas atuais para nutrição de precisão, envolvendo a prevenção e o manejo de doenças crônicas associadas à obesidade. Espanha: Karger; 2017.
3. Guest N; Horne J; Vanderhout S; El-Soehy A. Nutrigenômica esportiva: Nutrição Personalizada para Desempenho Atlético. Front Nutr: 2019.
4. Sanderson S; Wardle J; Humphries S. Avaliação de testes genéticos e genômicos em saúde pública: o desafio de conduzir pesquisas comportamentais sobre a utilidade dos testes genéticos de estilo de vida. J Nutrigenet Nutrigenomics: 2008.
5. Consolaro A; Consolaro R; Martins-Ortiz M; Freitas P. Conceitos de genética e hereditariedade aplicados à compreensão das reabsorções dentárias durante a movimentação ortodôntica. Rev. Dent. Press Ortodon. Ortop. Facial. Maringá:2004.
6. Heep D; Nonohay, J. A importância das técnicas e análises de DNA. Revista de Educação, Ciência e Tecnologia do IFRS – Campus Porto Alegre: 2016. \*
7. Cominett C; Macedo Rogero M; Horst M.A. Genômica Nutricional: Dos fundamentos a nutrição molecular. Manole. São Paulo, SP 1 ed. 2017.
8. Cominett C; Macedo Rogero M; Horst M.A. Genômica Nutricional: Dos fundamentos a nutrição molecular. Manole. São Paulo, SP 1 ed. 2017.
9. Lee Y; Rio D. Mecanismos e regulação de splicing alternativo de pré-mRNA. Annu Rev Biochem. 2015

10. Kellemen, O; et al., Função de emenda alternativa. Departamento de Bioquímica Molecular e Celular, Universidade de Kentucky, EUA: 2012.
11. Comeford K; Pasin G. Interações Gene-Laticínios e Resultados de Saúde: Uma Revisão de Estudos Nutrigenéticos. *Nutrients*. 2017.
12. Cominetti C, Horst MA, Rogero MM. Brazilian Society for Food and Nutrition position statement: nutrigenetic tests. São Paulo: *Nutrire*. 2017.
13. Cominetti C; Macedo Rogero M; Horst M.A. Genômica Nutricional: Dos fundamentos a nutrição molecular. *Manole*. São Paulo, SP 1 ed. 2017.
14. ROQUE S; OLIVEIRA J; PIMENTA R. A Nutrigenômica como método de prevenção e tratamento de doenças. *Lab. De Microbiologia Geral*. Tocantins: 2019.
15. Ordovas J; Ferguson L; Tai E; Mathers J. *Nutrição e Saúde Personalizadas*. Ed. BMJ. 2018.
16. DIAS R. Genética, Performance física de doping genético: o senso comum versus a realidade científica. *Rv Bras Med Esporte*. São Paulo: 2011.
17. Kohlmeier M, De Caterina R, Ferguson LR, Görman U, Allayee H, Prasad C, et al. Guide and Position of the International Society of Nutrigenetics/Nutrigenomics on Personalized Nutrition: Part 2 - Ethics, Challenges and Endeavors of Precision Nutrition. *J Nutrigenet Nutrigenomics*. 2016;9(1):28-46.
18. Katsanis S; Katsanis N. Teste genético molecular e o futuro da genômica clínica. *Artigo. Nat Rev Genet*: 2013;
19. Toro – Martin J; Arsenault B; Després J; Vohl M. *Nutrição de precisão: uma revisão de abordagens nutricionais personalizadas para a prevenção e gerenciamento da síndrome metabólica*. *Nutrientes*. Canadá: 2017.
20. Lima J; Serafim P; Silva I; Forones N. Estudo do Polimorfismo Genético no gene p53 (códon 72) em câncer colorretal. *Arq. Gastroenterol*. São Paulo: 2006.

21. Yamada A. Polimorfismos genéticos que influenciam no desempenho da musculatura esquelética. Revista digital. Buenos Aires: 2010.
22. Farias M; Barroso P; Cavalcante P; Parente D. Influência de marcadores genéticos no desempenho atlético. RBPFEEX - Revista Brasileira De Prescrição E Fisiologia Do Exercício. São Paulo: 2017.
23. Uehara S; Rosa G. Associação da deficiência de ácido fólico com alterações patológicas e estratégias para sua prevenção: uma visão crítica. Rev. Nutr. Campinas: 2010.
24. Silva F; Macedo D. Exercício físico, processo inflamatório e adaptação: uma visão geral. Rev Bras Cineantropom Desempenho Hum. São Paulo:2011.
25. Bairros M; Prevedello A; Moraes L. Doping Genético e possíveis metodologias de detecção. Rev. Bras. Ciênc. Esporte. Porto Alegre: 2011.
26. Araújo M. Ética nos esportes: Revisitando a questão do Doping à Luz do debate sobre aprimoramento humano. Prometeus. Rio de Janeiro: 2016.

