



FACULDADE DE ENFERMAGEM NOVA ESPERANÇA DE MOSSORÓ  
CURSO DE BACHARELADO EM NUTRIÇÃO

VITÓRIA CELESTE BARBOSA LOPES

**RELAÇÃO NUTRIÇÃO E GENE: CONHECIMENTO DE JOVENS/ADULTOS DO  
MUNICÍPIO DE ASSÚ/RN E MOSSORÓ/RN ACERCA DA INFLUÊNCIA DA  
ALIMENTAÇÃO NAS DOENÇAS GENÉTICAS**

MOSSORÓ/RN  
2022

VITÓRIA CELESTE BARBOSA LOPES

**RELAÇÃO NUTRIÇÃO E GENE: CONHECIMENTO DE JOVENS/ADULTOS DO  
MUNICÍPIO DE ASSÚ/RN E MOSSORÓ/RN ACERCA DA INFLUÊNCIA DA  
ALIMENTAÇÃO NAS DOENÇAS GENÉTICAS**

Monografia apresentada à Faculdade Nova Esperança de Mossoró (FACENE/RN) como requisito obrigatório à obtenção do título de Bacharela em nutrição.

Orientadora: Profª Me. Lidiane Pinto de Mendonça.

MOSSORÓ/RN  
2022

Faculdade de Enfermagem Nova Esperança de Mossoró/RN – FACENE/RN.  
Catalogação da Publicação na Fonte. FACENE/RN – Biblioteca Sant'Ana.

L864r Lopes, Vitória Celeste Barbosa.

Relação nutrição e gene: conhecimento de jovens/adultos do município de Assú/RN e Mossoró/RN acerca da influência da alimentação nas doenças genéticas / Vitória Celeste Barbosa Lopes. – Mossoró, 2022.

57 f. : il.

Orientadora: Profa. Ma. Lidiane Pinto de Mendonça.

Monografia (Graduação em Nutrição) – Faculdade de Enfermagem Nova Esperança de Mossoró.

1. Dieta. 2. Nutrientes. 3. Genes. 4. Nutrigenômica. 5. Doenças genéticas. I. Mendonça, Lidiane Pinto de. II. Título.

CDU 613.22

VITÓRIA CELESTE BARBOSA LOPES

**RELAÇÃO NUTRIÇÃO E GENE: CONHECIMENTO DE JOVENS/ADULTOS DO  
MUNICÍPIO DE ASSÚ/RN E MOSSORÓ/RN ACERCA DA INFLUÊNCIA DA  
ALIMENTAÇÃO NAS DOENÇAS GENÉTICAS**

Monografia apresentada à Faculdade Nova  
Esperança de Mossoró (FACENE/RN) como  
requisito obrigatório à obtenção do título de  
Bacharel em Nutrição.

Aprovada em: 06 de 06 de 2022.

**BANCA EXAMINADORA**

---

Prof<sup>ª</sup>. Me. Lidiane Pinto de Mendonça - (FACENE/RN)  
Presidente e Orientador

---

Prof<sup>ª</sup>. Me. Francisco Ernesto (FACENE/RN)  
Membro

---

Prof<sup>ª</sup>. Dr. Rosueti Diógenes de Oliveira Filho - (FACENE/RN)  
Membro

Dedico essa monografia primeiramente a Deus e a minha família que me fortalecem em todas as situações, me apoiando e incentivando a conquistar meus sonhos.

## **AGRADECIMENTOS**

Agradeço primeiramente a Deus por ter me sustentado até aqui, me dando forças para conseguir conquistar meus sonhos. Foi através dEle que consegui ter perseverança e foco para não desistir e sabedoria para enfrentar meus medos e angústias.

Aos meus pais, Edilaine Barbosa e José Ivaldo que tornaram possível a caminhada até aqui, sempre me apoiando e incentivando, fazendo com que fosse possível vivenciar essa jornada. Sem o amparo deles, não seria possível está aqui.

A minha tia Elaine Barbosa e minha avó Francisca do Nascimento, pelo apoio prestado durante não só na graduação, mas também por estarem sempre presentes em todas as etapas da minha vida. Obrigada por cada palavra de carinho e incentivo dada.

Aos meus familiares que diretamente ou indiretamente sempre se mostraram presentes, em especial meus irmão aos quais sempre estiveram comigo em todos os momentos, comemorando minhas vitórias e me confortando nas situações difíceis.

Aos meus amigos da graduação, Eveny Emanuely, Maíra Bezerra, Yara Karla, Daniel Gregório e Kayman Souza que dividiram comigo desde os estresses diários ate mesmo as conquistas pessoais e profissionais e aos demais amigos que sempre me aconselharam sobre qual caminho seguir, me fortalecendo em muitas situações.

As minhas amigas de apartamento Márcia Daiane e Mayanara Pereira que durante os últimos três anos foram como umas irmãs, dividindo confissões e sempre me ajudando quando mais precisava, mesmo diante de todas as dificuldades e estresses, sempre permanecendo juntas.

A minha orientadora Lidiane Mendonça, que sempre acreditou em mim e fez com que eu conseguisse vencer meus medos. Serei eternamente grata por todo cuidado e prestatividade, sempre se mantendo paciente e me ajudando com minhas dúvidas. Com toda certeza você foi essencial e importante nesse ciclo. Como também a todos os professores do curso de nutrição por todos os ensinamentos e por tornar minha formação acadêmica possível.

“A vida é uma corrida que não se corre sozinho. Que vencer não é chegar, é aproveitar o caminho sentindo o cheiro das flores e aprendendo com as dores causadas por cada espinho”.

(Bráulio Bessa, 2018)

## RESUMO

A personalização de uma dieta levando em consideração o mapeamento genético individual vem sendo uma abordagem bastante estudada na atualidade. Devido a isso, é necessário compreender como os nutrientes presentes nos alimentos vão atuar na expressão dos genes, afim de reduzir os riscos de aparecimento das doenças genéticas. Doenças como a obesidade, diabetes melittus, câncer, doenças cardiovasculares e do perfil lipídico são caracterizadas como doenças genéticas, em que os nutrientes podem auxiliar na prevenção e/ou tratamento através da modulação a expressão gênica. Nesse sentido, a presente pesquisa teve como objetivo avaliar o conhecimento de jovens/adultos no município de Assú/RN e Mossoró/RN acerca da influência da alimentação nas doenças genéticas. Para isso, foi realizado um estudo descritivo e exploratório com caráter qualitativo-quantitativo, utilizando como instrumento de pesquisa um questionário virtual pela plataforma *google forms*, constituído por variáveis sociodemográficas e a escala de conhecimento adaptada e validada, sendo enviados o link pelas redes sociais de comunicação para a população de Assú/RN e Mossoró/RN. Foram incluídos jovens/adultos que possuam uma faixa etária entre 15 a 34 anos de ambos os sexos. Observou-se que a população que mais sentiu interesse de participar ou que detinha de um conhecimento acerca da temática possuíam a faixa etária entre 20 a 24 anos e estavam com ensino médio completo/superior incompleto ou superior completo/especialização. Além disso, a maioria da população está dentro dos parâmetros normais para o índice de massa corporal. Verificou-se que através das respostas obtidas nesse estudo, a maioria dos participantes sabem o que é uma doença genética multifatorial, que o que as pessoas comem e bebem tem relação no acometimento dessas patologias, bem como, os nutrientes que poderiam reduzir as chances desse acometimento. Com isso, pôde-se perceber que as pessoas mais jovens e que continuavam estudando, sabiam mais a respeito dessa interação dieta-gene, reconhecendo a nutrição como aliada na prevenção das doenças genéticas.

**Palavras-Chaves:** Dieta; Nutrientes; Genes; Nutrigenômica; Doenças genéticas.



## ABSTRACT

The personalization of a diet taking into account individual genetic mapping has been a widely studied approach today. Because of this, it is necessary to understand how the nutrients present in food will act in the expression of genes, in order to reduce the risks of the appearance of genetic diseases. Diseases such as obesity, diabetes mellitus, cancer, cardiovascular diseases and lipid profile are characterized as genetic diseases, in which nutrients can help in prevention and/or treatment by modulating gene expression. In this sense, the present research aimed to evaluate the knowledge of young people/adults in the cities of Assú/RN and Mossoró/RN about the influence of food on genetic diseases. For this, a descriptive and exploratory study with a qualitative-quantitative character was carried out, using as a research instrument a virtual questionnaire through the google forms platform, consisting of sociodemographic variables and the adapted knowledge scale, with the link being sent by social communication networks to the population of Assú/RN and Mossoró/RN. Young people/adults aged between 15 and 34 years of both sexes were included. It was observed that the population that was most interested in participating or who had knowledge about the subject were aged between 20 and 24 years old and had completed high school/incomplete higher education or complete higher education/specialization. With this, it was possible to notice that younger people who continued studying knew more about this diet-gene interaction, recognizing nutrition as an ally in the prevention of genetic diseases.

**Key words:** Diet; Nutrients; Genes; nutrigenomics; Genetic diseases.

## LISTA DE ILUSTRAÇÕES

<b>Figura 1</b> - Estrutura do ácido desoxirribonucleico.....	11
---	----

## LISTA DE GRÁFICOS

- Gráfico 1** – Associação entre as variáveis escolaridade e idade em relação a pergunta 1 (Você sabe o que é uma doença genética?).....31
- Gráfico 2** – Associação entre as variáveis escolaridade e idade em relação a pergunta 2 (Você acha que uma doença genética pode ser multifatorial?).....32
- Gráfico 3** – Associação entre as variáveis escolaridade e idade em relação a pergunta 5 (Qual das sentenças abaixo você concorda?).....33

## LISTA DE TABELAS

<b>Tabela 1</b> - – Valores de frequência simples e porcentagem dos indivíduos nas diferentes variáveis sociodemográficas, (n=192, 192, 384), cidade – Mossoró/RN e Assú/RN, Brasil, 2021.....	28
<b>Tabela 2</b> - Valores de frequência simples e porcentagem da classificação do Estado Nutricional em relação ao IMC, (n=192, 192, 384), Cidade – Mossoró/RN e Assú/RN, Brasil, 2021.....	29

## LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

DNA - ácido desoxirribonucleico

RNA - ácido ribonucleico

SNP - Polimorfismo de Nucleotídeo Único

RDA - ingestão alimentar recomendada

DCNT - Doença Crônica não Transmissível

IMC – Índice de massa corporal

FTO rs9939609 A - polimorfismo do gene FTO

SSBs - Bebidas adoçadas com açúcar

MTHFR - Metilenotetrahidrofolato redutase

LDL - Lipoproteína de baixa densidade elevada

HDL - Lipoproteína de alta densidade elevada

GWAS - Estudos de associação do genoma

LDL-C - Lipoproteína-colesterol de baixa densidade

LDLR - Receptor de lipoproteína de baixa densidade

APOB - Apolipoproteína B-100

PCSK9 - Pró-proteína convertase subtilisina-like kexin tipo 9

LDLRAP1 - Proteína 1 do adaptador de receptor de lipoproteína de baixa densidade

IRS-1 - Substrato 1 do receptor de insulina

PI3K - Fosfatidil-inositol 3- quinase

DNMTI - Inibidores da DNA metiltransferase

GSTP1 - Glutathione S-transferase P

SOD - Superóxido dismutase

AVC - Acidente vascular cerebral

ADP - Difosfato de adenosina

GPR109A - Receptor de ácido hidroxicarboxílico 2

ALDH1 - Aldeído desidrogenase 1

TGM4 - Transglutaminase 4

FSP27 - Proteína específica de gordura 27

PPAR- $\gamma$  - Receptores ativados por proliferadores de peroxissoma tipo gama

SIRT1 - Desacetilase NAD dependente

GLUT4 - Transportador de glicose 4

AMPK - Proteína Quinase Ativada por Monofosfato de Adenosina

## SUMÁRIO

<b>1. INTRODUÇÃO</b> .....	<b>7</b>
<b>2. REFERENCIAL TEÓRICO</b> .....	<b>9</b>
2.1 NUTRIÇÃO: IMPORTÂNCIA E ASPECTOS HISTÓRICOS .....	9
2.2 NUTRIÇÃO E GENE .....	10
2.3 DOENÇAS GENÉTICAS MULTIFATORIAL .....	13
2.3.1 Câncer.....	13
2.3.2 Obesidade.....	14
2.3.3 Diabetes.....	15
2.3.4 Doenças cardiovasculares.....	16
2.3.5 Doenças do perfil lipídico.....	17
2.4 INFLUÊNCIA DOS NUTRIENTES NAS DOENÇAS GENÉTICAS .....	18
2.4.1 Minerais.....	19
2.4.2 Vitaminas .....	21
2.4.3 Ácidos graxos poli-insaturados .....	23
2.4.4 Fitoquímicos .....	23
<b>3. METODOLOGIA</b> .....	<b>25</b>
<b>4. RESULTADOS E DISCUSSÃO</b> .....	<b>28</b>
<b>5. CONCLUSÃO</b> .....	<b>36</b>
<b>REFERÊNCIAS</b> .....	<b>37</b>
<b>APÊNDICES</b> .....	<b>41</b>
<b>ANEXO</b> .....	<b>48</b>

## 1. INTRODUÇÃO

Com o sequenciamento do genoma humano foi observado o aparecimento de uma nova área personalizada, a genômica nutricional, após surgir o interesse de estudar as interações recorrentes entre o ambiente e o gene, proporcionando um melhor diagnóstico para a prevenção e o tratamento de doenças crônicas nas quais a alimentação estaria envolvida. Por identificar precisamente os fatores de riscos envolvidos em cada material genético herdado, e assim obter recomendações nutricionais adequadas para cada indivíduo, a genômica nutricional é considerada como uma revolução científica (FOURNIER; POULAIN; JACOB, 2019).

A nutrigenômica estuda a relação entre o genoma humano e a nutrição, analisando polimorfismos genéticos que revelam a ligação existente entre gene-dieta. A avaliação dietética de cada indivíduo executa um papel fundamental no que diz respeito a detecção da uma possível casualidade de doenças (JIMÉNEZ; ELÍAS; SANCHEZ, 2019). Por definição, a nutrigenômica é o estudo dos mecanismos nos quais os nutrientes, componentes e os compostos bioativos presentes nos alimentos interagem com o genoma humano promovendo alterações genéticas que podem estimular o aparecimento de doenças, como também influenciar uma saúde mais adequada (GIL, 2021).

A nutrigenômica detém de um grande potencial benéfico relacionado ao sistema de saúde pública, podendo melhorar o atendimento personalizado para a população, de modo que seja mais otimizado e rentável para os pacientes que desejam uma vida mais saudável com base no perfil dietético individual, através das investigações das variantes genéticas (RIVERA, 2016).

Os nutrientes e os compostos bioativos presente nos alimentos são responsáveis pelo funcionamento do genoma, como também as características do genoma influencia na resposta à alimentação, estabelecendo qual a necessidades dos nutrientes e os riscos existentes para o aparecimento das doenças crônicas não transmissíveis. Desse modo, um melhor entendimento a cerca dessa interação entre genoma e alimentação garante a promoção da saúde e reduz o risco do aparecimento de doenças (FRANCO *et al.*, 2019).

Algumas doenças de grandes proporções epidemiológicas, como câncer, obesidade, diabetes e as doenças cardiovasculares possuem como determinantes fatores multifatoriais, podendo ser tanto ambiental quanto genético. Levando em consideração essa situação, o estudo de um único fator específico não pode necessariamente está



ligado ao risco de desenvolvimento de doenças, no entanto, pode ser utilizado como forma de preveni-la. Para que se alcance isso é importante considerar os hábitos de vida do indivíduo em questão, avaliar o seu perfil genético e a forma no qual responde as modificações nutricionais (TRENNEPOHL *et al.*, 2019).

A prevenção de doenças com intuito de gerar a estabilidade da saúde se dá através do foco da nutrição moderna, pois é dentro dessa área que se torna possível compreender a interação entre dieta-gene, e como essa pode contribuir para que seja alcançado o objetivo requerido. Os benefícios e os malefícios de um determinado alimento e nutriente não funcionarão para todos, pois a influência da dieta para a saúde dependerá da constituição genética individual. No entanto, é necessário ter consciência na hora da escolha dos alimentos em relação aos nutrientes e seus compostos bioativos, levando em consideração que esses podem influenciar o acometimento de patologias (FRANCO *et al.*, 2019).

É através de uma alimentação adequada e personalizada que é possível garantir a promoção da saúde de modo a reduzir o risco do aparecimento das doenças genéticas. Nesse sentido, uma alimentação adequada possibilita a prevenção ou tratamento de doenças genéticas levando em consideração a rotina alimentar e o mapeamento genético de cada indivíduo. Com isso, analisando o efeito da variação genética e sua resposta aos nutrientes presentes na dieta, observando como esse efeito pode ser determinante para o aparecimento das doenças genéticas e compreender o conhecimento da população acerca dessa interação, pode ser possível contribuir com a redução dessas doenças na população (CASTRO; GINI, 2020).

Baseado nisso, essa pesquisa teve como objetivo analisar o conhecimento de jovens/adultos do município de Assú/RN e Mossoró/RN acerca da influência da alimentação nas doenças genéticas.

## 2. REFERENCIAL TEÓRICO

### 2.1 NUTRIÇÃO: IMPORTÂNCIA E ASPECTOS HISTÓRICOS

Para se ter uma saúde adequada é necessário a prática de exercício físico, cuidado com a saúde mental e uma alimentação apropriada (CHWENGBER; CONTE, 2020). Durante muito tempo a desinformação acerca dos alimentos se sobressaiu, desconhecendo a sua complexidade, influência e importância para o corpo e saúde humana, no entanto, é em virtude a alimentação que o organismo consegue permanecer em homeostase metabólica (FERNANDES *et al.*, 2020).

O ato de se alimentar é praticado desde a pré-história, quando os nativos eram responsáveis pela caça de seus próprios alimentos. Com o passar do tempo, foi-se tendo uma evolução humana, no qual as pessoas aprenderam assim a plantar, colher e criar animais para garantirem sua sobrevivência (NEGRI; AMESTOY; HECK, 2017). Já como ciência, a área da nutrição se consolidou a partir da disciplina “Higiene Alimentar” nas faculdades de medicina no século XIX, sendo considerada uma ciência recente (VASCONCELOS; FILHO, 2011).

Um dos principais motivos para o avanço de pesquisas e reconhecimento da área foi em decorrência a fome e a desnutrição de grande parte da população brasileira. Josué de Castro foi o responsável por acusar o motivo dessa fome, como sendo em decorrência a diversas questões, tendo como principais as econômicas e sociais (NEGRI; AMESTOY; HECK, 2017).

Na nutrição o cuidado está relacionado ao ato de comer e esse é considerado mais do que uma necessidade do organismo de manutenção e geração de energia para o bom funcionamento do corpo. Comer tem significado social, cultural, econômico, psicológico e histórico (CHWENGBER; CONTE, 2020). Com relação a alimentação, a cultura tem papel fundamental devido as tradições repassadas de geração em geração, os preconceitos e as experiências dos povos milenares. Contudo, é perceptível o quanto os padrões alimentares podem mudar entre os povos em decorrência as essas culturas, economia e as condições ecológicas, como o tipo de solo e o clima de cada local onde vivem as populações (DE ALMEIDA COSTA; LAGO, 2017).

Além disso, prática de se alimentar está envolvida em inúmeras circunstâncias, entre elas no âmbito coletivo, no caráter simbólico e psicológico. A relação entre o comer bem e o comer certo se dá devido a uma alimentação adequada, o qual a qualidade da saúde vai ser proporcional, isso significa que uma alimentação inadequada resultará em

doenças. Os cuidados que se deve ter com a saúde deve estar ligado com o cuidado que se deve ter ao escolher os alimentos, evitando aqueles que possa prejudicar o equilíbrio do organismo (SCHWENGBER; CONTE, 2020).

Os nutrientes inseridos nos alimentos contribuem para o crescimento e o desenvolvimento de cada indivíduo, isso porque, vão atuar de modo a garantir energia e estrutura corporal. Diante disso, os nutrientes vão modular as funções fisiológicas do organismo por diversos mecanismos, sendo um deles a mutação genética permanente ou a longo prazo. Essas mudanças serão causadas devido as modificações epigenéticas (FERNANDES *et al.*, 2020).

Em decorrência do conhecimento acerca da capacidade dos nutrientes em interagir e modular mecanismo moleculares responsáveis pelas funções fisiológicas do organismo, os hábitos alimentares merecem uma forte atenção (ALBUQUERQUE; SANTOS, 2019). Isso porque a nutrição adequada garante que as células do sistema imunológico tenham o funcionamento correto, visto que a subnutrição pode prejudicar o sistema imune fazendo com que ocorra a desnutrição e conseqüentemente o aparecimento de doenças ou o seu agravo (CHILDS; CALDER; MILES, 2019).

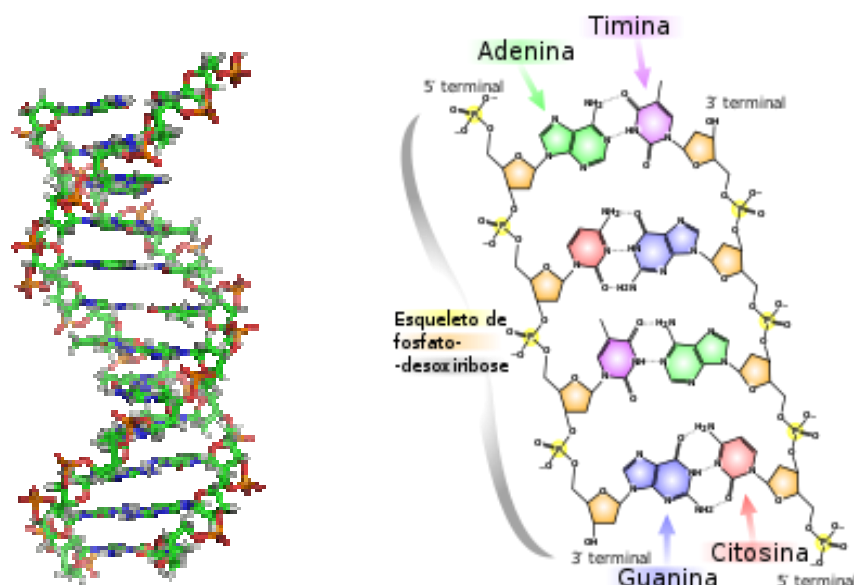
## 2.2 NUTRIÇÃO E GENE

Por definição a epigenética é qualquer atividade que regule a expressão dos genes (pode ser a metilação do DNA, modificações das histonas e a remodelação da cromatina), mas que não envolva nenhuma mudança no sequenciamento do ácido desoxirribonucleico (DNA), podendo também ser hereditária e persistindo a mais de uma geração. A epigenética tem como objetivo regular a transcrição através das respostas provocadas por fatores ambientais, que passam por adaptações ao meio em que está inserido, permitindo que as células tenham o mesmo DNA, porém, com características diferentes (FIGUEIRA, 2016).

O gene é composto por uma sequência de DNA (Figura 1) e possui a capacidade de controlar a formação do ácido ribonucleico (RNA). Todo o processo que envolve a transcrição do código genético até a tradução do código do RNA e produção de proteínas é definido como expressão do gene. Para a formação do DNA são necessários componentes químicos como o ácido fosfórico, desoxirribose e quatro bases nitrogenadas sendo divididas entre duas purinas (adenina e guanina) e duas pirimidinas (timina e citosina). O ácido fosfórico e a desoxirribose vão formar as fitas helicoidais (esqueleto da

molécula de DNA) e as bases nitrogenadas ficam entre as duas fitas conectando-as (GUYTON; HALL, 2017).

**Figura 1:** Estrutura do ácido desoxirribonucleico



Fonte: Wikimédia, 2022.

Com a evolução da tecnologia e por consequência da ciência, surge novas áreas de estudo que podem determinar o genótipo dos indivíduos ajudando a determinar o seu estado de saúde, chamado de ômica, o qual alguns parâmetros são analisados, como o RNA, genes, proteínas e metabólitos. Uma das áreas de estudo dessa nutrição personalizada é a nutrigenômica (PALMA, 2020) que trata-se de uma nova ciência que através da genética humana possibilita uma dieta personalizada, tendo como objetivo identificar os genes que são modulados pelos nutrientes presente nos alimentos e assim propor estratégias nutricionais que ajudem a garantir a saúde do paciente, e até mesmo a prevenção de doenças (MOREIRA, 2016).

Além da nutrigenômica, existe ainda outro campo de estudo, a nutrigenética. A nutrigenética é uma área de estudo interligados com a nutrigenômica, mas com foco diferente. Essa área tem como objetivo compreender como a composição genética de um indivíduo irá modular sua resposta à alimentação, ou seja, irá analisar as interações entre o padrão alimentar e o perfil genético dos indivíduos. A resposta individual a uma

diferença no hábito dietético poderá ocorrer através de diferentes resultados associados a marcadores biológicos específicos (CASTRO; GINI, 2020).

É sabido que cada indivíduo possui genética diferente, no entanto, levou-se tempo para que se chegasse a essa conclusão. Somente depois da descoberta do DNA, que foi iniciado o Projeto do Genoma Humano, no qual possibilitou a construção de mapas genéticos de maneira detalhada de cada indivíduo. Isso propiciou diversos estudos na área e a identificação de doenças de forma que pudessem ser tratadas mais rapidamente e assim prevenidas (MOREIRA, 2016).

A dieta e o meio ambiente são os maiores fatores que influenciam na determinação da saúde ou doenças dos indivíduos. Isso porque, além dos alimentos serem capazes de fornecer ao organismo substratos que auxiliem na geração de energia, esses também possuem componentes que são descritos como bioativos, no qual podem afetar a expressão genética, seja diretamente ou indiretamente (REDDY *et al.*, 2018). Os nutrientes são responsáveis pela modulação dos genes, além disso, esses genes podem sofrer alterações tanto por fatores externos, quanto por fatores internos e quem realiza essa variação por outra base de DNA é o SNP (Polimorfismo de Nucleotídeo Único) (SCHMIDT; SODER; BENETTI, 2019).

Segundo Albuquerque e Santos (2019), a qualidade de vida e a quantidade de anos a serem vividos tem como base uma boa alimentação. Além disso, é necessário também levar em consideração a individualidade genética, pois esse fator pode influenciar na saúde do indivíduo.

Sabe-se que os nutrientes são extremamente importantes dentro do organismo, visto que esses são responsáveis por vários processos fisiológicos e biológicos, sendo cofatores de enzimas ou componente estruturais das proteínas, desempenhando papel na regulação das funções metabólicas (REDDY *et al.*, 2018). Segundo Moreira (2016), os nutrientes são considerados moléculas de sinalização, sendo que essa pode provocar alterações nos genes e proteínas causando desequilíbrio no organismo e assim, ter mudanças no sequenciamento do DNA.

A princípio, existe dentro da nutrição a ingestão alimentar recomendada (RDA), porém, devido à falta de dados esse parâmetro tem que ser considerado como uma abordagem fatorial, analisando tanto as perdas de nutrientes como ações nutricionais que serão tomadas para que ocorra a sua absorção e biodisponibilidade. As RDAs não são adequadas para avaliar uma alimentação inadequada, pois as necessidades nutricionais individuais variam entre as populações. Além disso, é preciso verificar essa variação

individual na absorção dos micronutrientes e sua associação com polimorfismo genéticos, devido ao mapeamento SNP (Polimorfismo de Nucleotídeo Único) dos genomas, nesse sentido deve-se elaborar pesquisas futuras para que se possa definir as RDAs para grupos específicos (REDDY *et al.*, 2018).

## 2.3 DOENÇAS GENÉTICAS MULTIFATORIAIS

Através da genética foi possível ter avanços na análise do genoma humano, de modo que possibilitou o conhecimento acerca da variação genética de forma individual e como os genes se comportam ao fator ambiental. A genômica nutricional verifica como ocorre a alteração na estrutura dos genes, se baseando na forma que os nutrientes agem como determinante de uma doença genética (SANTOS; ALBUQUERQUE, 2019).

Segundo Santos e colaboradores (2020), doenças genéticas são aquelas que envolvem alteração na sequência de genes podendo ser congênita ou se manifestar ao longo da vida. Essas doenças podem ter caráter hereditário ou ser gerada por “mutação do novo”. De acordo com Jorde, Carey e Bamshad (2017), as doenças genéticas têm prevalência estimada de 31,5 a 73,0 a cada 1.000 indivíduo. Essas doenças podem ser monogênicas, cromossômicas ou multifatoriais, sendo essa última causada por combinação de fatores ambientais e mutação nos genes, ocorrendo através da influência de hábitos de vida (TURNPENNY; ELLARD, 2017).

### 2.3.1 Câncer

O câncer é definido como um grupo de doenças complexas que causam danos aos mecanismos de destruição e reparação celular devido a alterações genéticas e epigenéticas (FERNANDES *et al.*, 2020). Trata-se de uma Doença Crônica não Transmissível (DCNT), que tem impacto no perfil de adoecimento no Brasil, sendo que a expectativa de vida e o número de óbitos pela doença influencia essa prevalência (BRASIL, 2019).

Estima-se que 5 % a 10 % dos cânceres tem como origem a genética, sendo que os fatores ambientes são os principais responsáveis, além disso, 30 % a 40 % dos cânceres podem ser evitados, sendo realizadas ações como a prática de exercícios físicos e uma alimentação equilibrada (PALMA, 2020).

O risco de câncer está relacionado com a taxa de dano do DNA, se essa taxa é significativa para que ocorra modificações ao material genético. Apesar desses danos ao

material genético serem espontâneos, o seu aumento pode estar relacionado a situações como as deficiências nutricionais e exposição a agentes mutagênicos. Sendo assim, através do conhecimento acerca dos fatores que levam ao aumento do dano ao DNA pode-se garantir que se tome uma providência acelerada (SCHMIDT; SODER; BENETTI, 2019).

Essa exposição aos fatores de risco dito anteriormente, além de influenciar os genes e as vias moleculares, promovem o crescimento e a multiplicação das células, desconsiderando os sinais relacionados ao crescimento celular adequado. Essas células mutadas podem invadir e se desenvolverem em outros locais (PALMA, 2020).

Diante do exposto, os nutrientes e as substâncias biológicas possuem a capacidade de garantir a prevenção e combate ao câncer, isso porque são capazes de modificar o seu estado dependendo estágio encontrado (FERNANDES *et al.*, 2019). Uma alimentação inadequada rica em gordura saturada e sem o consumo diário de frutas, legumes e verduras pode aumentar o risco de câncer (BRASIL, 2019).

### **2.3.2 Obesidade**

Para a Organização Mundial da Saúde - OMS, a obesidade é definida como o acúmulo excessivo de gordura corporal, no qual essa condição favorece o aparecimento de outras doenças. Para se ter uma classificação a respeito ao percentual de gordura, foi desenvolvido o IMC – Índice de massa corporal, utilizado como parâmetro de sobrepeso ou obesidade (FRANCO; MORAIS; COMINETTI, 2016).

Um hormônio que aumenta sua concentração em pacientes obesos é a leptina. Esse hormônio é produzido pelo tecido adiposo que envia sua mensagem para o hipotálamo com o objetivo de diminuir a ingestão alimentar. Essa hiperleptinemia é provocada devido a alterações no receptor de leptina ou por uma deficiência em seu sistema (SCHMIDT; SODER; BENETTI, 2019).

A OMS declarou a obesidade como um dos problemas de saúde mais grave do mundo (BRASIL, 2017). Na obesidade, o controle da ingestão de alimentos é afetado devido ao polimorfismo de genes codificadores e de peptídeos sinalizadores, como é o caso da insulina e leptina (SCHMIDT; SODER; BENETTI, 2019). A predisposição para essa condição está relacionada a diversos fatores, entre eles o ambiental, a alimentação e a genética de cada indivíduo (SCHMIDT; SODER; BENETTI, 2019).

Dos genes envolvidos na obesidade, o SNP do FTO rs9939609 A (polimorfismo do gene FTO) está relacionado ao aumento do IMC dos indivíduos provocando o sobrepeso e a obesidade quando comparado ao IMC de um indivíduo com peso normal. Em pessoas adultas com legado genético FTO rs9939609 A, esses pesavam 3 kg a mais e possuíam 1,67 vezes o risco de adquirirem a obesidade em comparação com as pessoas que não possuíam essa doença (CASTRO; GINI, 2020).

O elevado consumo de alimentos poucos saudáveis, juntamente com o sedentarismo, sono desregulado e mudanças demográficas e culturais provoca uma epidemia da obesidade (HEIANZA; QI, 2017). O excesso de bebidas adoçadas com açúcar - SSBs aumenta a quantidade de casos de indivíduos com excesso de peso e obesidade (OLSEN *et al.*, 2016).

Embora a obesidade possa ser evitada, a variante genética associada a esse excesso de gordura pode influenciar algumas respostas como preferência entre os macronutrientes, alterações no apetite e interferir na ingestão total de energia (HEIANZA; QI, 2017). Por isso a nutrição adequada é uma grande aliada para reverter e/ou controlar essa patologia (SCHMIDT; SODER; BENETTI, 2019).

### **2.3.3 Diabetes**

A diabetes é considerada como uma condição metabólica que resulta na hiperglicemia crônica devido a diversos fatores, em especial a genéticos e ambientais. Sua prevalência vem aumentando no mundo devido ao estilo de vida, muitas vezes por pessoas com sobrepeso e obesidade. Devido a isso, a diabetes vem sendo considerada um desafio para a saúde pública, em virtude das suas complicações agudas e crônicas (OJO, 2019).

Além de reduzir a qualidade e expectativa de vida, a diabetes é também a grande causadora de complicações tanto microvascular quanto macrovascular, podendo assim provocar consequências como cegueira, insuficiência renal, infarto, acidente vascular cerebral e amputações. Para isso, um grande corpo de pesquisas tem se dedicado a investigar os fatores de riscos com relação a complicação vascular no diabético para encontrar soluções e prevenções para essas complicações (KANTER; BORNFELDT, 2016).



Existem dois tipos de diabetes, a diabetes tipo I e a diabetes tipo II. A diabetes tipo I é autoimune, tendo sua maior incidência em jovens de 30 anos ou menos, essa doença ocorre por causa da destruição da célula beta pancreática pelo sistema imunológico. Essa célula é encarregada da produção de insulina, então devido a sua destruição, a produção da insulina ficará deficiente necessitando que seja repostada. Esse tipo de diabetes não está ligado aos hábitos de vida. Já a diabetes tipo II é definida pelo alto nível de glicose no sangue, proporcionado pelo defeito da resistência à insulina. Essa é o tipo mais comum de acontecer entre os indivíduos, por estar relacionada ao estilo de vida (PALMA, 2020).

O SNP que está relacionado ao risco da diabetes tipo II é o rs7903146. Esse SNP está localizado dentro do gene do fator de transcrição TCF7L2, que é responsável pela secreção de insulina ou também pela sua deficiência prévia. Um efeito contrário a esse aumento da secreção de insulina é provocado pelos grãos integrais, no qual estes possuem a capacidade de ser inversamente relacionada ao risco de diabetes, devido após seu consumo a secreção de insulina pós-prandial ser menor. Levando em consideração o exposto acima, é possível sugerir que os componentes da dieta e as referências dietéticas são importantes para o controle e até mesmo para cuidados precavidos na diabetes mellitus II (CASTRO; GINI, 2020).

#### **2.3.4 Doenças Cardiovasculares**

A doença cardiovascular é considerada a principal causa de morte no mundo, levando assim a um alto nível de morbidade e diminuindo a quantidade de anos vividos. Com isso, o número de pessoas acometidas aumenta em consequência ao envelhecimento e adoecimento da população (PRÉCOMA *et al.*, 2019).

Como fatores de risco no aparecimento das doenças cardiovasculares, existe o aumento da pressão arterial, tabagismo, elevação do nível da glicose sanguínea, sedentarismo e o sobrepeso e obesidade. Sendo que esses fatores de risco podem ocorrer tanto isoladamente como também simultaneamente, na qual se configura como um maior risco quando comparada ao aparecimento de cada fator isolado (TESTON *et al.*, 2016).

Com relação a prevalência das doenças cardiovasculares, essa pode ocorrer devido aos hábitos de vida de cada indivíduo como é o caso da alimentação, com o aumento do

consumo de carboidratos refinados e gorduras saturadas e a falta da prática de exercícios físicos (TESTON *et al.*, 2016).

Um dos polimorfismos bastante estudado atualmente está associado ao folato, o C677T, tendo o papel de atuar nos glóbulos vermelhos e plasma causando uma redução na quantidade de folato presente nessas células em mulheres. Essa redução do folato nas células provoca um aumento do aminoácido homocisteína, no qual esse em alta concentração é tóxico no endotélio das artérias, provocando como consequência uma lesão aterosclerótica, defeito do tubo renal e problemas cardiovasculares (CASTRO; GINI, 2020).

Estudo realizado por Castro e Gini (2020) com pacientes com doença vascular observaram a expressão do MTHFR (metilenotetrahidrofolato redutase) variante. Com isso, percebeu-se que sujeitos homocigotos para polimorfismo de alelo C677T apresentaram níveis baixos da enzima MTHFR, também de folato do plasma e redução da metilação do DNA. Em contrapartida, pode-se ver no plasma, um aumento de homocisteína e alta concentração de não metilfolato nos glóbulos vermelhos.

### **2.3.5 Doenças do perfil lipídico**

A dislipidemia é considerada como um grupo de distúrbios que causam com consequências os níveis anormais de lipídios e as lipoproteínas no sangue (NIVEDITA; ZAHID; DON P, 2016). As lipoproteínas fazem parte dos constituintes do conjunto das proteínas e lipídios, tendo como objetivo no plasma sanguíneo auxiliar no transporte do macronutriente lipídio. Pode haver alterações genéticas devido aos níveis elevados ou diminuídos dessas lipoproteínas, devido a isso, é possível explicar o motivo de existir essa anormalidade lipídica hereditária, passando para diversos membros da mesma família (GIUSTINIANI; STEIN, 2016).

Essa dislipidemia é identificada devido a combinação de diversos distúrbios, como: lipoproteína de baixa densidade elevada – LDL (maior 130 mg/dL), colesterol total elevado (maior que 200 mg/dL), triglicerídeo elevado (maior que 150 mg/dL) ou a lipoproteína de alta densidade elevada - HDL (homens: menor que 40 mg/dL; mulheres: menor que 50 mg/dL) (ROJAS *et al.*, 2017).

Segundo estudos de associação do genoma (GWAS) foram identificados mais de 500 SNPs (Polimorfismos de Nucleotídeo Único) associados as alterações dos níveis de lipídeos, sendo 40 % resultante da variação individual e os outros 60 % dessas variações

lipídicas circulantes não possuem explicações em decorrência as variantes ainda não descobertas ou devido a fatores ambientais. Com relação aos fatores ambientais que podem provocar esse aumento dos níveis de lipídios, tem-se a alimentação através da ingestão de gordura, a ingestão de álcool, o tabagismo e nível intenso de atividade física (HERNANDEZ *et al.*, 2018).

Essas dislipidemias primárias com ou sem motivo aparente são classificadas genotipicamente ou fenotipicamente através do estudo bioquímico. No que se refere a classificação dessa dislipidemia, genotipicamente esta pode ser dividida em monogênicas, sendo provocada devido a alterações em apenas um gene, e as poligênicas, que acontece devido a uma associação de muitas mutações, e se estas acontecessem de forma isolada não poderia ter o mesmo impacto (GIUSTINIANI; STEIN, 2016).

Existem vários tipos de dislipidemias, com relação aos pacientes com hipercolesterolemias monogênicas, estes vão possuir níveis elevados de LDL-C (lipoproteína-colesterol de baixa densidade), além de possuírem alto risco da doença aterosclerótica. Essas hipercolesterolemias monogênicas são causadas devido mutações nos genes envolvidos na captação do LDL pelo LDLR (Receptor de lipoproteína de baixa densidade) nos hepatócitos. Com relação a hipercolesterolemia familiar autossômica dominante, essa acontecerá devido a mutações no LDLR, na APOB (apolipoproteína B-100) ou na PCSK9 (pró-proteína convertase subtilisina-like kexin tipo 9). Já a hipercolesterolemia autossômica recessiva será causada devido a mutações no gene LDLRAP1 (proteína 1 do adaptador de receptor de lipoproteína de baixa densidade) (NIVEDITA; ZAHID; DON P, 2016).

Além das citadas acima, existe também a hiperlipoproteinemia tipo 1, que apresenta uma hipertrigliceridemia de jejum relevante, por ser considerada grave. Isso acontece por causa do acúmulo de lipoproteínas ricas em triglicerídeos. Esse tipo de dislipidemia é resultante de mutações tanto em um gene, quanto em mais genes, comprometendo a lipólise (NIVEDITA; ZAHID; DONP, 2016).

## 2.4 INFLUÊNCIA DOS NUTRIENTES NAS DOENÇAS GENÉTICAS

A alimentação está relacionada diretamente com o equilíbrio do corpo, sendo que uma alimentação rica em nutrientes pode garantir a determinação do estado de saúde do indivíduo. É através das características da dieta que se pode culminar ou não no

aparecimento de doenças, em principal as doenças crônicas não transmissíveis (DCNTs) (FERNANDES *et al.*, 2020). Os micronutrientes garantem a manutenção homeostática do genoma, no entanto, a gravidade do dano causado pela deficiência desses é semelhante ao mesmo que ser exposto a altas quantidade de químicos cancerígenos, radiação ultravioleta ou a ionização. Isso significa que na ausência de exposição a esses tóxicos, a deficiência dos nutrientes é considerada um marcador para a mutabilidade do genoma (MOREIRA, 2016).

Existe uma variação genômica humana que demonstra uma diferença na base populacional dos SNPs (polimorfismos de nucleotídeo único). Esses SNPs têm papel de influenciar a expressão genética responsável pelo metabolismo de nutrientes que são encontrados na dieta consumidos por humanos. Os indivíduos podem possuir uma série de respostas metabólicas a um certo tipo de dieta, alimento ou nutriente, questionando a abordagem dietética individual (MULLINS *et al.*, 2020).

O efeito benéfico dos alimentos é relacionado a grande quantidade de fitoquímicos, minerais e as vitaminas presentes, isso porque esses constituintes são capazes por induzir, controlar ou inibir as reações no organismo (FERNANDES *et al.*, 2020). A ativação ou não de algum gene anormal e até mesmo a reversão dessas ações podem estar relacionadas a alguns componentes da alimentação, então a dieta pode atuar como forma preventiva (CASTRO; GINI, 2020).

#### **2.4.1 Minerais**

A maior concentração do cálcio no interior da célula provoca a ativação de enzimas relacionadas a lipogênese, como é o caso do ácido graxo sintase e inibe a lipase-hormônio-sensível. O efeito antiobesidade do cálcio provocado pela sua ingestão se dá através do mecanismo de ação do gene *agouti*, na qual essa proteína recombinante impulsiona a entrada do cálcio em uma diversidade de células. Desse modo, a proteína *agouti* incentiva a lipogênese, devido aumentar a expressão e atividade da enzima ácido graxo sintase e reduz a lipólise nos adipócitos através do mecanismo dependente do cálcio (COZZOLINO, 2016).

No entanto, o cálcio intracelular possui a capacidade de inibir a ativação da fosfoserina fosfatase 1 (enzima estimulada pela insulina), diminuindo a captação e a estocagem da glicose. Além disso, o cálcio é encarregado também de ativar a proteína quinase C, que proporciona a fosforilação do substrato 1 do receptor de insulina (IRS-1)

evitando a ligação com o receptor de insulina dificultando a ativação das enzimas fosfatidil-inositol 3-quinase (PI3K), proteína quinase B ou Akt da via de sinalização da insulina (COZZOLINO, 2016).

O zinco possui função antioxidante também em pacientes obesos, isso porquê vai ser responsável por inibir a enzima NADPH oxidase, por ser cofator da superóxido dismutase, regulador do metabolismo da glutatona, estimulador da expressão da metalotioneína, além de competir com os minerais ferro e cobre na membrana celular, reduzindo a produção de hidroxilas (COZZOLINO, 2016). Isso garante que o organismo seja protegido do estresse oxidativo, que podem também contribuir para o aparecimento da resistência em insulina na obesidade (SUNKARA, 2019).

Outro nutriente relacionado a obesidade é o magnésio, atuando como um nutriente antioxidante. A deficiência desse mineral provoca a elevação da produção de radicais livres e a susceptibilidade das células ao ataque de espécies reativas de oxigênio (SUNKARA, 2019). A falta de magnésio provoca a infiltração de neutrófilos e macrófagos nas células acometidas, intensificando a atividade da enzima NADPH oxidase e aumentando a geração de radicais superóxido. A hipomagnesemia em obesos diminui a atividade de enzimas antioxidante, como: glutatona peroxidase, superóxido dismutase e catalase e diminui a acumulação de antioxidantes tanto celulares como teciduais. Também se tem o aumento do cálcio intracelular e a lipoperoxidação incentivada pelo ferro (COZZOLINO, 2016).

O aumento da produção de citocinas que é encontrado na inflamação crônica da obesidade, inibe a expressão de selenoproteínas, como é o caso da Sepp1, na qual é encarregada do transporte plasmático do selênio. Então, diante dessa situação, ocorre a diminuição dos níveis séricos de selênio, devido a indisponibilidade de Sepp1, resultando na deficiência do selênio (COZZOLINO, 2016).

A enzima GPx diminui o hidroperóxido dos fosfolipídeos, diminui os ésteres de colesterol relacionados as lipoproteínas e reduz a quantidade de LDL oxidada nas paredes das artérias. A GPx é necessária para que seja realizado o metabolismo dos hidroperóxidos. Na deficiência do selênio a concentração dos hidroperóxidos inibe a enzima prostaciclina sintetase, que é encarregada da produção endotelial das prostaciclina vasodilatadoras. A função antioxidante do selênio acontece devido a diminuição de H<sub>2</sub>O<sub>2</sub> e dos peróxidos que foram liberados das células (SCHMIDT, 2019), no qual são responsáveis por causar danos as células vasculares, como resultado subsequente a esse dano se teria o aumento da captação das LDLs nos vasos e o aumento

dos peróxidos afetaria a formação das PGI<sub>2</sub>, sendo causado provavelmente através da inibição da cicloxigenase formando a placa aterosclerótica (COZZOLINO, 2016).

Além disso o selênio, possui como funções biológicas atividades antioxidantes e atividades anti-inflamatórias (PALMA, 2021). As atividades quimiopreventivas do selênio se dá devido as alterações no padrão de metilação do DNA, em decorrência da inibição da DNMT1 (inibidores da DNA metiltransferase). O tratamento da célula LNCaP presente no câncer de próstata com o selênio, na forma de selenito, restabeleceu a expressão GSTP1 (glutathione S-transferase P) que estava silenciada devido a metilação do seu promotor. Essa situação ocorreu em virtude da redução da expressão de DNMT1, auxiliada pela hipometilação do DNA. Quando ocorreu o tratamento das células com selenometionina esses efeitos não foram percebidos (COZZOLINO, 2016).

O mesmo autor relata que o cobre é necessário para a ativação da funcionalidade da enzima antioxidante SOD (superóxido dismutase). Os radicais superóxidos pode provocar um aumento da produção de espécies reativas de oxigênio, que possuem a capacidade de oxidar ácidos graxos poli-insaturados presentes na membrana. No entanto a SOD reduz os radicais a peróxido de hidrogênio, no qual podem subsequentemente ser metabolizados pela glutathione peroxidase ou catalase. Já foi observado que a deficiência do cobre reduziu a atividade da SOD, aumentou a peroxidase lipídica e pode estar relacionada a inflamação subclínica com aumento de leucócitos (COZZOLINO, 2016).

#### **2.4.2 Vitaminas**

No estudo de Sunkara e Raizner (2019), foi verificado o ácido fólico como um possível atuante na prevenção do AVC (acidente vascular cerebral), especialmente em populações com que não fazem consumo de folato e que assim, precisam de uma fortificação com alimentos que possuam quantidade suficientes dessa vitamina.

O ácido fólico ou também conhecida como vitamina B<sub>9</sub>, está presente de forma natural nos alimentos como folato. A baixa concentração do folato tem sido relacionada ao aparecimento de câncer devido a incorporação da uracila na hélice do DNA e também devido as quebras na fita dupla, provocando uma mutação. Alguns estudos demonstraram que esse suplemento pode impedir o aparecimento de massas malignas, enquanto outros estudos garantem que o folato contribui para o avanço do câncer. Porém, comprovadamente sabe-se que o ácido fólico está relacionado em processos que envolvem a metilação do DNA, onde se ocorrer um desequilíbrio pode levar a alterações

no mecanismo de biossíntese, reparo e metilação do DNA, além de provocar o aceleração dos mecanismos de envelhecimento e processos carcinogênicos (IRIMIE *et al.*, 2019).

A niacina quando depletada em estado leve ou moderado tem sido alvo de estudos, pois diversas proteínas cromossomas sofrem alterações pós-translacionais do ADP (difosfato de adenosina) -ribosilação. Algumas dessas proteínas estão relacionadas ao DNA (ácido desoxirribonucleico), mais precisamente no seu reparo. Então a depleção da niacina poderia causar danos celulares, provocando neoplasia maligna em algumas células que estivessem susceptível. Além disso, provocaria ainda alteração no mecanismo de reparo do DNA (MARIA; MOREIRA, 2011).

Foi percebido um receptor ligado a uma proteína Gi, (proteína inibitória) denominada em humanos como GPR109A (receptor de ácido hidroxicarboxílico 2). Esse receptor se apresentou bastante expressado no tecido adiposo após a descoberta da afinidade existente entre esse receptor e o ácido niacínico. Foi pressuposto que a ativação do receptor provocou algumas situações como: Inibição da adenilato ciclase, diminuição do teor de AMPc e uma atenuação na fosforilação da proteína quinase A. Essas situações provocaria a restrição de lipases intracelulares, o que acarretaria na redução da hidrólise de triacilglicerol no tecido adiposo. Como resultado final, se teria a diminuição de ácidos graxos livres circulantes, simultâneo a atenuação na síntese de VLDL, LDL, lipoproteínas e aumento da síntese de HDL no fígado (MARIA; MOREIRA, 2011).

Com relação ao câncer, uma série de nutrientes são levados em consideração para a sua prevenção ou tratamento. Em pacientes com câncer, os níveis de vitamina C no plasma foram reduzidos em comparação a indivíduos saudáveis. Com relação as suas propriedades anticancerígenas, essa vitamina produz uma maior sensibilidade a quimioterapia e possui função antioxidante (IRIMIE *et al.*, 2019).

A vitamina A possui muitos efeitos benéficos a saúde humana, atuando como antioxidante, defendendo contra o estresse oxidativo e possíveis danos ao DNA, além de a nível celular modular o crescimento celular. A vitamina reduziu a mucosite, uma das consequências da quimioterapia. A vitamina A (ou seus análogos, retinóides) possui a capacidade de reduzir o câncer de cabeça, pescoço e pulmão em animais. Retinóides e Licopeno podem possuir efeito positivos no tratamento da leucopatia oral, com capacidade preventiva do câncer oral (IRIMIE *et al.*, 2019).

A vitamina A, na leucemia mieloblástica irá provocar a expressão dos receptores CD38 e CV11b, incrementar os níveis do receptor AhR, diminuir o fator Oct4 (fator de

transcrição de homeodomínio da família POU) e reduzir a atividade enzimática da enzima ALDH1 (aldeído desidrogenase 1). No câncer de próstata essa vitamina será responsável por incrementar a expressão do gene TGM4 (Transglutaminase 4) nas células LNCaP e PC346C e diminuir a expressão do gene TGM4 nas células PNT1A e PNT2C2. No câncer de mama a vitamina A incrementara a expressão de miR-21 (microRNA 21) e provocará a expressão do primiR-21 e pré-miR-21 (HERNÁNDEZ; GÓMEZ; PEÑA, 2013).

### **2.4.3 Ácidos graxos poli-insaturados**

Com relação a obesidade, Simopoulos (2016) em seu estudo analisou sobre o possível aumento de risco de obesidade provocado pela proporção de ácidos graxos ômega-6/ômega-3. Nesse trabalho, o autor identificou que o aumento da ingestão de ácidos graxos ômega-6 e uma maior proporção ômega-6/ômega-3 está relacionado ao aumento de peso em humanos e animais. Os ácidos graxos ômega-6 em maior quantidade aumenta a resistência a leptina e a insulina, já o ômega-3 garante a homeostase e assim, perda de peso. Com isso, os autores ressaltaram nesse estudo que a obesidade pode ser evitada e tratada através de uma alimentação adequada.

Tem se observado a respeito da ação do ácido graxo linolênico para redução de triglicerídeos, isso porquê esse ácido graxo modula a expressão gênica e proteica do ácido graxo translocase. Além disso, o ácido graxo linolênico codifica alguns receptores para LDL (lipoproteína de baixa densidade), no qual essa está relacionada ao desenvolvimento da aterosclerose e resistência a insulina. Por modularem a expressão de ácido graxo translocase, os ácidos graxos linolênicos demonstraram redução da quantidade de triglicerídeos e possível doença aterogênica (FRANCO *et al*, 2019).

### **2.4.4 Fitoquímicos**

O resveratrol também exerce papel sobre a expressão gênica da pessoa obesa, isso porquê o nutriente vai regular positivamente a FSP27 (Proteína específica de gordura 27) e negativamente a expressão do PPAR- $\gamma$  (receptores ativados por proliferadores de peroxissoma tipo gama), no qual vai fazer com que ocorra uma melhoria no que diz respeito a sensibilidade a insulina, além de diminuir o acúmulo de gordura corporal em ratos (CINTRA; PISSINATI; ARRIERA, 2020).



O Tratamento com polifenóis também mostrou resultados positivos em relação a diabetes mellitus 2, potencializando a atividade mitocondrial e a secreção de insulina estimulada pela glicose devido a ativação da SIRT1 (desacetilase NAD dependente), é uma além disso, outras ocorrerão outras consequências após essa ativação, como a normalização da hiperglicemia, melhoria na sensibilidade insulínica, redução de produção da glicose hepática e a regulação do metabolismo de lipídeos (GRANZOTTI; SANTOS, 2021).

O flavonoide quercetina que possui propriedades anti-inflamatórias, antioxidantes e anti-apoptóticas, atua também no equilíbrio da glicose dentro do músculo esquelético, aumentando a captação da glicose devido o impulso da translocação do GLUT4 (transportador de glicose 4) provocada pela ativação da AMPK (Proteína Quinase Ativada por Monofosfato de Adenosina) no fígado. Além disso, ocorre também a ativação da AMPK onde acarreta no declínio da cessação da enzima glicose-6-gosfatase diminuindo a produção de glicose no fígado (GRANZOTTI; SANTOS, 2021).

### 3 METODOLOGIA

Trata-se de um estudo descritivo e exploratório com caráter qualitativo-quantitativo. Segundo Gil (2011), a pesquisa descritiva possui como objetivo a descrição de uma população, uma ocorrência e suas características ou ainda sobre a relação existente entre as variáveis. Além disso, a pesquisa descritiva busca realizar o levantamento da população a respeito das suas opiniões, atitudes ou crenças. Esse tipo de pesquisa utiliza de algumas técnicas para que ocorra uma coleta de dados padronizada como é o caso do questionário, instrumento esse no qual será utilizado no presente trabalho para o levantamento de dados.

O estudo exploratório é de uma pesquisa que tem o intuito de formular questões ou problemas, buscando manifestar hipóteses sobre o tema, provocando uma familiarização entre o pesquisador e o ambiente ou fenômeno e assim esclarecer ou modificar conceitos (MARCONI; LAKATOS, 2011). Esse tipo de pesquisa proporciona que o problema se torne mais compreensível ou hipotético, servindo para investigações futuras (GIL, 2011).

A presente pesquisa se deu através da forma qualitativa-quantitativa, onde a qualitativa é definida como um processo para alcançar uma sequência de atividade de modo que caracterize os dados e os interprete. Com relação a análise quantitativa, está se dá através de softwares, tornando possível descrever fenômenos, valores e representações contidas nos dados analisados (GIL, 2011).

A coleta de dados do presente estudo se deu através de um questionário virtual, pela plataforma *google forms* com os habitantes do município de Assú/RN e Mossoró/RN. Foi enviado o link do instrumento através de aplicativos de comunicação como WhatsApp, Facebook, Telegram e E-mail, acontecendo de forma inteiramente *online*. A população deste estudo compreendeu jovens-adultos natural da cidade de Assú/RN e Mossoró/RN, que possuíam a faixa-etária de 15 a 34 anos de idade, de ambos os sexos.

Segundo informações do último Censo Demográfico de 2010, realizado de acordo com a população residente, por grupo de idade, segundo os municípios e o sexo, a cidade de Mossoró, era composta por 259.815 habitantes, distribuídos entre 11.758 femininos e 11.525 masculinos (15 à 19 anos), 13.597 femininos, 13.118 masculinos (20 à 24 anos), 12.812 femininos e 12.532 masculinos (25 à 29 anos) e 11.503 femininos e 10.828 masculinos (30 à 34 anos).

Com relação ao município de Assú, possui 58.743 habitantes, distribuídos entre 2.348 femininos e 2.438 masculinos (15 à 19 anos), 2.647 femininos, 2.632 masculinos (20 à 24 anos), 2.466 femininos e 2.444 masculinos (25 à 29 anos) e 4.123 femininos e 4.001 masculinos (30 à 34 anos).

Para o presente estudo, o tamanho da amostra (n) foi calculada por meio de uma calculadora amostral *online* com nível de confiabilidade de 95% e margem de erro de 5%. Após a análise do cálculo supracitado foi observado que foram necessárias 384 amostras (formulários) para composição do n amostral.

Em relação aos critérios de inclusão participaram desse estudo indivíduos na faixa-etária entre 15 à 34 anos, que residiam Assú/RN ou Mossoró/RN, bem como a voluntariedade. Foram excluídos aqueles que não estão na faixa-etária e no local de moradia descrita, como também, os participantes que por algum motivo deixaram de assinar o Termo de Consentimento Livre Esclarecido.

O instrumento utilizado para a coleta de dados foi o questionário, que segundo Marconi e Lakatos (2011) trata-se um tipo de instrumento utilizado para a coleta de dados, que estarão inseridos uma série de perguntas que devem ser respondidas sem necessitar da presença do entrevistador. Os autores relatam que aplicação de um questionário se dá através do envio do mesmo pelo pesquisador para o informante por um portador ou correio e após o preenchimento o pesquisado em questão o devolve do mesmo modo.

Foram utilizados um instrumento que foi subdividido de acordo com a finalidade das perguntas o instrumento sociodemográfico e a escala de conhecimento nutricional adaptada para este estudo.

Para a obtenção das características gerais dos entrevistados (dados sociodemográficos), foi estruturado um questionário específico para esta pesquisa contendo as seguintes variáveis: idade, sexo, local de residência, nível de escolaridade, peso e estatura (apêndice A).

Para mensurar o conhecimento acerca da influência da alimentação nas doenças genéticas foi elaborado um instrumento de pesquisa contendo 11 perguntas abertas e fechadas (apêndice B) baseado na escala de Conhecimento Nutricional, elaborada por Harnack *et al.*, (1997), aplicada no National Health Interview Survey Cancer Epidemiology e traduzida, adaptada e validada por Scagliusi *et al.* (2006) (Anexo A).

Os dados foram tabulados por meio de planilha eletrônica no sistema Microsoft Excel para construção dos gráficos, tabelas e associações entre variáveis, e os resultados

foram expressos em porcentagem afim de verificar o conhecimento dos jovens e adultos acerca da temática abordada.

Envolvendo seres humanos que contribuíram para coleta de dados, a pesquisa foi realizada levando em consideração os Aspectos Éticos preconizados pela Resolução CNS 466/2012 do Conselho Nacional de Saúde do Brasil, a qual garante o respeito aos participantes da pesquisa em sua dignidade e autonomia, assegurando sua vontade de permanecer ou não na pesquisa através do expresso Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE). Após a pesquisa ser aprovada pelo comitê de ética sob CAAE 55767922.5.0000.5179 e parecer 5.313.192, deu-se início o envio dos questionários através de aplicativos de comunicação como WhatsApp, Facebook, Telegram e E-mail, acontecendo de forma inteiramente *online*, no qual, após lerem e assinarem o TCLE (apêndice C), foi exibida as perguntas do questionário. Todas as informações coletadas neste estudo foram estritamente confidenciais, em que o pesquisador tratou a sua identidade com padrões profissionais de sigilo.

#### 4 RESULTADOS E DISCUSSÃO

Levando em consideração o tipo de ferramenta utilizada para elaboração da pesquisa e o tempo disponível para que população voluntária pudessem responder os questionários, não foi possível alcançar a totalidade necessária, onde seria preciso, levando em conta a quantidade de população das duas cidades, 384 amostras. Ao ser realizado o fechamento do formulário na plataforma *Google forms*, teve-se como resultado 58 amostras.

Dessas 58 amostras encontradas, a maioria residia na cidade de Mossoró/RN com uma porcentagem de 65,52 %, enquanto que na cidade de Assú/RN, dos participantes da pesquisa, se deu como resultado 34,48 %. Com relação a população masculina e feminina, observou-se uma diferença elevada entre as populações, sendo na cidade de Mossoró/RN a população feminina que respondeu a pesquisa se deu em 73,68 % e a população masculina com 26,32 %. Já na cidade de Assú/RN, a população masculina que respondeu a pesquisa foi de 50 % e a população feminina também com 50 %. Constatou-se também uma prevalência de idade, tendo como média 25 anos (tabela 1).

**Tabela 1** – Valores de frequência simples e porcentagem dos indivíduos nas diferentes variáveis sociodemográficas, (n=38, 20, 58), cidade – Mossoró/RN e Assú/RN, Brasil, 2022.

Variáveis	Mossoró/RN		Assú/RN		Total	
	Freq.	%	Freq.	%	Freq.	%
<b>Gênero</b>						
Feminino	28	73,68	10	50	38	65,52
Masculino	10	26,32	10	50	20	34,48
<b>Idade</b>						
15 a 19 anos	2	5,26	2	10	4	6,9
20 a 24 anos	15	39,40	12	60	27	46,55
25 a 29 anos	10	26,31	5	25	15	25,86
30 a 34 anos	11	28,94	1	5	12	20,69
<b>Escolaridade</b>						
Analfabeto/Fund. I incompleto	0	0	0	0	0	0
Fund. I completo/Fund. II incompleto	0	0	0	0	0	0
Fund. II completo/Médio incompleto	0	0	1	5	1	1,72
Médio completo/Superior incompleto	20	52,63	15	75	35	60,35
Superior completo/Especialização	18	47,37	4	20	22	37,93

**Fonte:** Dados da pesquisa (2022).

A respeito do nível de escolaridade dos participantes, os dados mostraram-se bastante variados, sendo composto em grande parte por indivíduos com ensino médio completo/superior incompleto com 57,4 %. Ainda apresentou também uma grande quantidade de pessoas com ensino superior completo/especialização, com uma porcentagem de 41 % e indivíduos com ensino fundamental II completo/médio incompleto com 1,6 %.

Os dados obtidos foram semelhantes ao estudo de Littlejohn *et al.* (2018), no qual a pesquisa foi realizada com participantes adultos com idade variada entre 35 a 55 anos. Nesse estudo, a maioria dos participantes eram do sexo feminino, compondo uma porcentagem de 75 %, tendo como estado civil, casada (85 %) e nível de escolaridade, ensino superior completo (62 %).

Realizou-se o IMC através das informações sobre o peso e altura, em relação a classificação de Baixo peso (inferior a 18 kg/m<sup>2</sup>), Eutrofia (entre 19 kg/m<sup>2</sup> e 24,9 kg/m<sup>2</sup>), Sobrepeso (entre 25 kg/m<sup>2</sup> e 30 kg/m<sup>2</sup>), Obesidade grau I, II e III (entre 30 kg/m<sup>2</sup> e 35 kg/m<sup>2</sup>, 36 kg/m<sup>2</sup> e 40 kg/m<sup>2</sup> respectivamente). A tabela 2 descreve o índice de massa corporal (IMC) dos participantes da pesquisa em questão.

**Tabela 2** – Valores de frequência simples e porcentagem da classificação do Estado Nutricional em relação ao IMC\*\*, (n=38, 20, 58), Cidade – Mossoró/RN e Assú/RN, Brasil, 2021.

Variáveis	Mossoró/RN		Assú/RN		Total	
	Freq.	%	Freq.	%	Freq.	%
<b>IMC**</b>						
Abaixo do peso	2	5,26	3	15	5	8,62
Eutrófico	21	55,27	8	40	29	50
Sobrepeso	8	21,05	5	25	13	22,41
Obesidade grau I	5	13,16	3	15	8	13,80
Obesidade grau II	0	0	1	5	1	1,72
Obesidade grau III	2	5,26	0	0	2	3,45

**Fonte:** Dados da pesquisa (2022).

Os dados coletados referentes ao IMC dos participantes expressam que a maioria da população estudada, em ambos os municípios, estão dentro dos parâmetros normais

(eutrofia) para essa análise. Sabendo dos riscos que a obesidade traz para os indivíduos, é possível correlacionar esses dados com as respostas obtidas a respeito dessa condição. Verificou-se que, quando questionados se a obesidade tinha relação com que as pessoas comem e bebem, 88,5 % dos indivíduos responderam que existia relação. Nesse sentido, possivelmente a população estudada sabem da importância da alimentação na prevenção dessa condição.

Para que fosse avaliado o conhecimento da população de jovens adultos das duas cidades, foi utilizado um questionário sobre a influência da alimentação nas doenças genéticas. Nesse questionário estava presente 11 perguntas que englobaram as doenças genéticas mencionados no presente estudo (câncer, diabetes, doenças cardiovasculares, obesidade, doenças do perfil lipídico).

Quando questionados a respeito do conhecimento sobre doenças genéticas, verificou-se que a grande maioria detinha desse conhecimento com 93,4 %. Apenas 6,6 % responderam que não sabia do que se tratava. Em seguida, foi perguntado se esses saberiam informar algum exemplo de doenças genéticas, tendo 57,4 % dos entrevistados respondido que sim e 42,6 % respondido que não. Mediante a resposta da pergunta anterior, a grande maioria citou como exemplos de doenças genéticas o câncer, a obesidade e a diabetes.

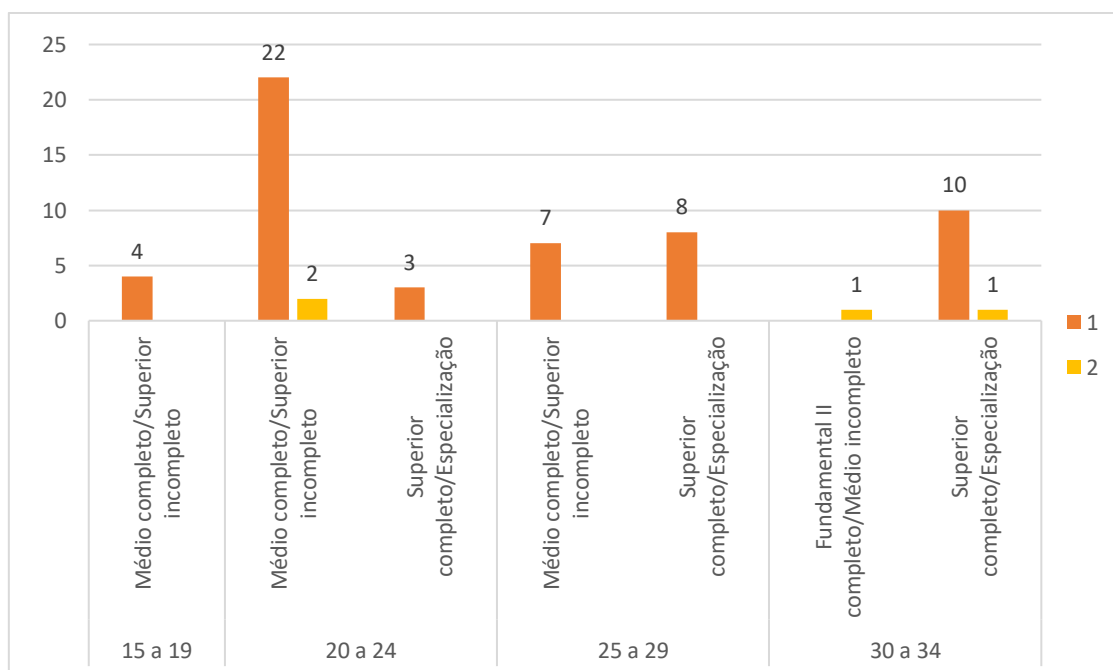
Mediante ao exposto acima, a respeito do conhecimento acerca da nutrigenômica, os autores Mustapa, Amin, Frewer (2020) em seu estudo realizado na Malásia com 421 adultos (acima de 18 anos), sendo esses divididos em dois grupos: Profissionais da saúde (médicos, geneticistas, nutricionistas/nutricionistas registrados, farmacêuticos, enfermeiros e técnicos de laboratório médico) e pacientes de diversos hospitais públicos, teve como objetivo saber se esses indivíduos adotariam a nutrigenômica e os fatores que os influenciariam nessa intenção.

O estudo teve como resultado, que os indivíduos interessados estavam moderadamente engajados com a temática. Além disso, esses se declararam como altamente religiosos, independentemente da religião seguida. A respeito da aplicação da nutrigenômica, esses indivíduos a definiram como sendo altamente benéfica e com risco moderado, onde pôde-se notar que os benefícios que a mesma proporciona é maior que os seus riscos, tendo então uma alta possibilidade de adotarem a nutrigenômica.

Sobre a presente pesquisa realizada com os jovens adultos residentes nas cidades de Assú/RN e Mossoró/RN, foi observado que a maioria das pessoas responderam que sim, sabiam o que era uma doença genética. Desses indivíduos que responderam “sim”,

a maioria possuía idade entre 20 a 24 anos e tinham ensino médio completo/superior incompleto. Em segundo lugar, da população que mais respondeu “sim” estavam os que tinham entre 30 a 34 anos e possuíam o ensino superior completo/especialização (Gráfico 1). Nesse sentido, verificou-se que os indivíduos que ainda cursam ou já concluíram o ensino superior são aqueles que detêm mais conhecimento acerca dessa temática

**Gráfico 1:** Associação entre o conhecimento das doenças genéticas em relação a escolaridade idade.



**Fonte:** Dados da pesquisa (2022).

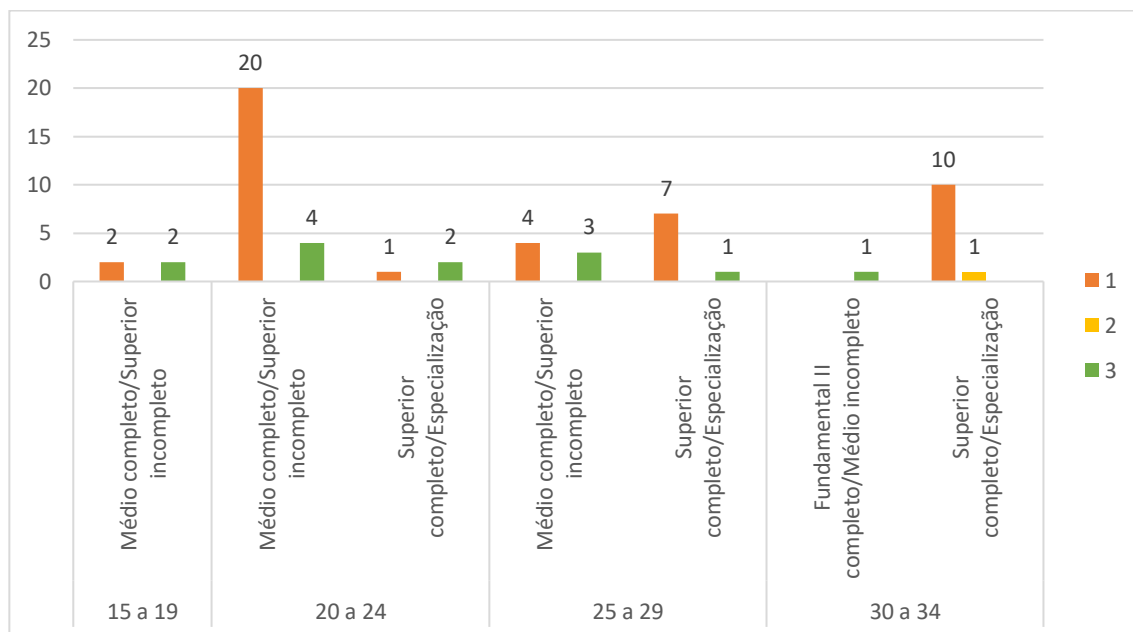
Já com relação ao trabalho de Marcotte *et al.* (2019) realizado com 1.425 adultos, tendo a grande maioria idade entre 18 a 29 anos, com a maior amostra composta por mulheres com 82,3 % e apenas 17,7 % homens, onde 14,6 % dos indivíduos tinham ensino superior completo e 49,4 % tinham concluído a pós graduação na universidade, foi analisado o conhecimento da nutrição personalizada, no qual 82,7 % não sabiam do que se tratava. Diferente do trabalho de Mustapa, Amin, Frewer (2020), no qual a grande maioria detinha desse conhecimento.

Quando questionados se achavam que a doença genética poderia ser multifatorial, a grande maioria respondeu que sim (Gráfico 2). Essas pessoas estavam entre 20 a 24 anos e possuíam ensino médio completo/superior incompleto. Em segundo lugar, de



quem respondeu “sim”, estava a população com idade entre 30 a 34 com ensino superior completo/especialização. Nesse sentido, verificou-se que os indivíduos que ainda cursam ou já concluíram o ensino superior são aqueles que possivelmente conhece a temática abordada.

**Gráfico 2:** Associação entre as variáveis idade e escolaridade a respeito se a doença genética poderia ser considerada uma doença multifatorial



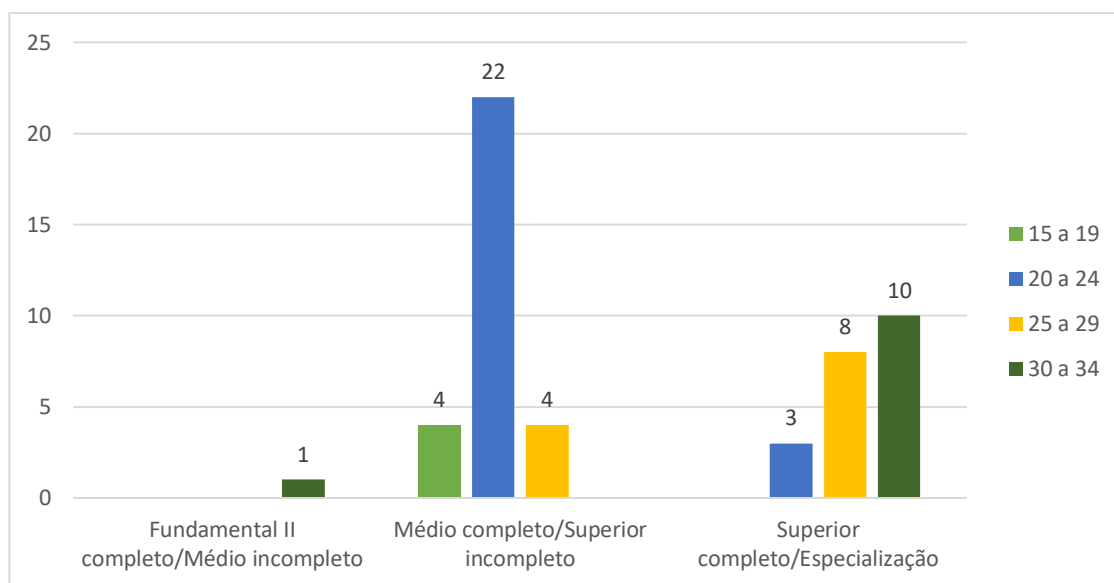
Fonte: Dados da pesquisa (2022).

A respeito das doenças que a população caracterizaria como sendo multifatorial os resultados foram semelhantes. Nessa pergunta, os indivíduos teriam que selecionar quais dessas doenças eles marcariam como sendo de causas multifatoriais, nisso teve-se como resultado que 73,8 % achava que era diabetes, seguido pelas doenças cardiovasculares com 62,9 %, o câncer com 62,3 %, a obesidade com 54,1 % e as doenças do perfil lipídico com 37,7 %. Apenas 3,3 % responderam que não sabiam responder quais seriam multifatoriais, demonstrando um bom conhecimento acerca dessas doenças.

No que de respeito a relação da alimentação com as doenças genéticas de causas multifatoriais, 3,3 % da população assinalou que o que as pessoas comem ou bebem não têm influência sobre o desenvolvimento das doenças genéticas multifatorial. Já 90,2 % dos indivíduos assinalaram que comendo os tipos certos de alimentos, as pessoas podem reduzir chances de desenvolver doenças genéticas multifatorial. 6,6 % da amostra responderam que não sabiam responder

Das pessoas que responderam essa sentença, a maioria tinha entre 20 a 24 anos e possuíam o ensino médio completo/superior incompleto. Em segundo lugar estavam as pessoas com idade entre 30 a 34 anos, onde esses tinham ensino superior completo/especialização (Gráfico 3). Do mesmo modo, possivelmente os participantes que estão no ensino médio e ou no superior acabem conhecendo um pouco mais acerca a importância da alimentação na prevenção ou tratamentos de certas condições.

**Gráfico 3:** Associação entre as variáveis idade e escolaridade a respeito se o que as pessoas comem e bebem vão influenciar ou não no aparecimento de doenças.



Fonte: Dados da pesquisa (2022).

Com relação ao trabalho de *Nacis et al.* (2022), no que de respeito o que as pessoas entendiam sobre a genômica nutricional, muitas a entendiam como sendo interações gene-ambiente-alimentos; estratégias para tratar doenças não transmissíveis ou algo relacionado ao metabolismo, hereditariedade e etnia. Quando questionados a respeito de uma definição para a temática, vários participantes da pesquisa definiram a genômica nutricional como genes, DNA, predisposição genética, abordagem celular à nutrição e “dieta certa para a pessoa certa”

Levando em consideração as doenças citadas no presente trabalho, foi questionado se o câncer poderia estar relacionado com o que as pessoas comem e bebem. Nessa pergunta 55,7 % responderam que sim, 32,8 % responderam que provavelmente, 3,3 % responderam que não sabiam responder e 8,2 % responderam que não tinha relação com a alimentação. Sobre a obesidade, pôde-se observar que a população não tinha dúvidas a

respeito dessa interação. 88,5 % dos indivíduos responderam que existia sim uma relação dessa com o que as pessoas comem e bebem, 8,2 responderam que provavelmente e 3,3 % responderam que não. Outra doença questionada foi a respeito da diabetes, onde foi possível observar também que a grande maioria das pessoas afirmaram que sim, tinha essa relação, apresentando 82 % dos indivíduos. 13,1 % assinalaram que provavelmente e 4,9 % responderam que não.

Sobre as doenças cardiovasculares, as respostas foram bem variadas podendo perceber uma certa dificuldade em saber sobre sua relação com a alimentação. Nisso, 62,7% responderam que sim, 23 % responderam que provavelmente, 3,3 % assinalou que não sabiam responder sobre a existência dessa relação e 6,6 % achavam que as doenças cardiovasculares não estavam relacionadas com o que as pessoas comem e bebem. Com relação as doenças do perfil lipídico, 65,6 % responderam que achava que existia relação com a alimentação, 16,4 % responderam que não sabiam, 13,1% responderam que provavelmente e 4,9 % responderam que não tinha.

Esses resultados mostram que a população estudada possivelmente sabe da importância da alimentação na prevenção dessas patologias, o que é algo positivo pois assim, esses que detém desse conhecimento podem ajudar outras pessoas a também se manterem informadas, e desse modo reduzir possíveis doenças, bem como os gastos, com saúde. Para os profissionais da área da saúde, seria primordial esse conhecimento, pois esses iriam atuar de forma positiva na promoção da qualidade de vida da população.

Acerca do trabalho de Marcotte *et al.*, (2020), foi questionado através de formulário de perguntas a respeito das principais vantagens de receber aconselhamento dietético personalizado, levando em conta sua composição genética. Nessa pergunta, a maioria dos indivíduos marcaram a “saúde” como sendo a principal vantagem (23,5 %), seguido de “prevenção de doenças” (22,2 %). Com relação a desvantagem, a alternativa mais marcada foi com relação a “restrições relacionadas a dieta” (12,9 %).

Foi questionado acerca do consumo dos nutrientes para reduzir as chances de desenvolver as doenças genéticas multifatoriais. Nessa pergunta foi dado algumas alternativas com alguns nutrientes para que os indivíduos pudessem marcar qual/quais poderia prevenir essas doenças. Nessa pergunta 85,2 % responderam frutas e hortaliças, 83,6 % responderam que vitaminas e minerais, 72,1 % afirmaram que seria o ômega 3, 70,5 % responderam as fibras, 26,2 % responderam fitoquímicos, 11,2 % responderam que seriam as gorduras e 6,6 % responderam que não sabiam. A baixa porcentagem (6,6

%) tabulada demonstra que a população estudada é consciente que uma alimentação saudável pode prevenir certas patologias.

A respeito disso, sabe-se que os nutrientes vão estar diretamente relacionados ao DNA, o que também resulta na forma como o organismo vai reagir a determinado tipo de alimentação, garantindo assim a homeostase ou desequilíbrio do corpo. Através de uma dieta adequada, além também da prática de exercícios físicos, pode-se ter uma prevenção no aparecimento de doenças. Como Mullins *et al.* (2020) relata em seu trabalho, explicando que os SNPs (polimorfismos de nucleotídeo único) têm função de influenciar a expressão genética responsável pelo metabolismo de nutrientes. Sendo assim, os indivíduos podem ter uma série de respostas metabólicas a um certo tipo de alimentação.

## 5 CONCLUSÃO

Através dos dados coletados, não foi possível obter o número amostral recomendado para a análise completa da população nos municípios estudados. Levando em consideração o tipo de população que mais sentiu interesse para responder a pesquisa, destaca-se público feminino do município de Mossoró/RN entre 20 a 24 anos de idade.

Levando em consideração a pesquisa realizada pôde-se observar uma maior prevalência de conhecimento entre os jovens com idades entre 20 a 24 anos. Observando também o nível de escolaridade desses participantes, verificou-se que quem detinha maior conhecimento acerca da temática possuía ensino médio completo/superior incompleto ou superior completo/especialização. Além disso, a maioria da população está dentro dos parâmetros normais para o índice de massa corporal.

Verificou-se que através das respostas obtidas nesse estudo, a maioria dos participantes sabem o que é uma doença genética multifatorial, que o que as pessoas comem e bebem tem relação no acometimento dessas patologias, bem como, os nutrientes que poderiam reduzir as chances desse acometimento.

Por se tratar de uma área nova, tendo poucos trabalhos de pesquisas sobre a temática, essa pesquisa pode estimular outros pesquisadores que tenham interesse na área da nutrição personalizada. Além disso, poderá proporcionar outras pesquisas como uma intervenção para a população que não tem conhecimento a respeito dessa temática, como forma de transmitir a importância dessa na prevenção de diversas doenças.

## REFERÊNCIAS

- BRASIL. (2019). **Instituto Nacional do Câncer (INCA). ABC do Câncer: Abordagens Básicas para Controle do Câncer**. Rio de Janeiro. Disponível em: [https://www.inca.gov.br/sites/ufu.sti.inca.local/files//media/document/livro-abc-5-edicao\\_1.pdf](https://www.inca.gov.br/sites/ufu.sti.inca.local/files//media/document/livro-abc-5-edicao_1.pdf). Acesso em 09 de agosto de 2021.
- CASTRO, E. C; GINI, L. P. **Nutrigenética e Nutrigenômica no tratamento e prevenção de doenças crônicas não transmissíveis**. 2021.
- CHILDS, C. E ;CALDER, P. C; MILES, E. A. **Dieta e função imunológica**. 2019.
- CINTRA, F. F; PISSINATI, J. T; GASQUES, L. S; ARRIEIRA, R. L. Influência da nutrição na expressão de genes relacionados à obesidade. **Arquivos de Ciências da Saúde da UNIPAR**, v. 24, n. 2, 2020.
- CONTE, F. A; SCHWENGBER, M. S. V. Saberes nutricionais, econômicos, midiático e o cuidado da alimentação. **Revista Espaço Acadêmico**, v. 20, n. 222, p. 245-257, 2020.
- COZZOLINO, S. M. F. **Biodisponibilidade de nutrientes**. Editora Manole, 2016.
- DE ALMEIDA COSTA, M. C. M; LAGO, E. S. **Alimentação e Sociedade: A inter-relação dos aspectos antropológicos, culturais e sociais com a nutrição**. Companhia Editora de Pernambuco (CEPE), 2017.
- DE MARIA, C. A. B; MOREIRA, R. F. A. A intrigante bioquímica da niacina: uma revisão crítica. **Química Nova**, v. 34, p. 1739-1752, 2011.
- DENEGRI, S. T; AMESTOY, S. C; HECK, R. M. Reflexões sobre a história da Nutrição: Do florescimento da profissão ao contexto atual da formação. **Revista Contexto & Saúde**, v. 17, n. 32, p. 75-84, 2017.
- DE VASCONCELOS, F. A. G; BATISTA FILHO, M. História do campo da Alimentação e Nutrição em Saúde Coletiva no Brasil. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 16, p. 81-90, 2011.
- DO NASCIMENTO TRENNEPOHL, F. T; MOURA, K; YOSHIDA, S; GRAVE, G; DOS SANTOS OLIVEIRA, M; SEVERO, J. Prebióticos e probióticos e os estudos de nutrigenética e nutrigenômica. **Boletim Técnico-Científico**, v. 5, n. 2, 2019.
- DOS SANTOS, C. S; KISHI, R. G. B; DA COSTA, D. L. G; DA SILVA, D. S. D; NARCISO, T. R. F; DE AVO, L. R. S; GERMANO, C. M. R; SANDES, K. A; ACOSTA, A. X; MELO, D. G. Identificação de doenças genéticas na Atenção Primária à Saúde. **Revista Brasileira de Medicina de Família e Comunidade**, v. 15, n. 42, p. 2347-2347, 2020.
- DOS SANTOS, L. F; ALBUQUERQUE, E. P. A. **NUTRIGENÔMICA, NUTRIGENÉTICA E SUAS APLICAÇÕES**. 2019.
- FERNANDES, D. P; COUTINHO, V. E. A; DE BRITO MEDEIROS, L; PEREIRA, N. L. V. Nutrientes e compostos bioativos na modulação epigenética associada à prevenção

e combate ao câncer. **Pesquisa, Sociedade e Desenvolvimento**, v. 9, n. 4, pág. e114942914-e114942914, 2020.

FIGUEIRA, P. **Epigenética nutricional**. Tese de Doutorado, ciências farmacêuticas, Instituto Superior de Ciências da Saúde Egas Moniz, 2016.

FOURNIER, T; POULAIN, J-P; JACOB, M. GENÔMICA NUTRICIONAL. **Revista Inter-Legere**, v. 2, n. 25, p. c18336-c18336, 2019.

FRANCO, J. M. A; LUDWIG, D; KLAIC, É; SCHAEGLER, M. R; Severo, J; DOS

FRANCO, L. P; MORAIS, C. C; COMINETTI, C. Normal-weight obesity syndrome: diagnosis, prevalence, and clinical implications. **Nutrition reviews**, v. 74, n. 9, p. 558-570, 2016.

GARCÍA-GIUSTINIANI, D; STEIN, R. Genetics of dyslipidemia. **Arquivos brasileiros de cardiologia**, v. 106, p. 434-438, 2016.

GIL, A. C. **Métodos e técnicas de pesquisa social**. 6. ed. São Paulo: Atlas, 2011.

GIL, Marta M. P. L. **A Nutrigenética e Nutrigenômica: Uma Nova Abordagem nas Estratégias Nutricionais em Atletas?**. 2021.

GRANZOTTI, J. G; DOS SANTOS, L. B. **Nutrigênica e diabetes MELLITUS tipo 2 (DM2): fatores dietéticos e expressão gênica uma revisão**. 2021.

GUASTADISEGNI, C; DONFRANCESCO, C; PALMIERI, L; GRIONI, S; KROGH, V; VANUZZO, D; STRAZZULLO, P; VANNUCCHI, S; ONDER, G; GIAMPAOLI, S. Nutrients intake in individuals with hypertension, dyslipidemia, and diabetes: an Italian survey. **Nutrients**, v. 12, n. 4, p. 923, 2020.

GUYTON, A.C. e HALL J.E.– Tratado de Fisiologia Médica. Editora Elsevier. **13<sup>a</sup>** ed., 2017.

HARNACK, L; BLOCK, G; SUBAR, A; LANE, S; BRAND, R. Association of cancer-prevention- related nutrition knowledge, beliefs and attitudes to cancer prevention dietary behavior. **J Am Diet Assoc**. v.97, p. 957-965, 1997.

HEIANZA, Y; QI, L. Gene-diet interaction and precision nutrition in obesity. **International journal of molecular sciences**, v. 18, n. 4, p. 787, 2017.

IRIMIE, A. I; BRAICU, C; PASCA, S; MAGDO, L; GULEI, D; COJOCNEANU, R; CIOCAN, C; OLARIU, A; COZA, O; BERINDAN-NEAGOE, J. Role of key micronutrients from nutrigenetic and nutrigenomic perspectives in cancer prevention. *Medicina*, v. 55, n. 6, p. 283, 2019.

JIMÉNEZ, B. C; CORBALÁN ELÍAS, M. B; SÁNCHEZ, R. M. **Nutrigenética y Nutrigenômica**. 2019.

JORDE L. B, CAREY, J. C, BAMSHAD, M. J. Conceitos e história: o impacto clínico das doenças genéticas. **Genética Médica**. 5a ed. Rio de Janeiro: GEN Guanabara Koogan; 2017. p. 1-5.

- KANTER, J. E; BORNFELDT, K. E. Recent highlights of ATVB: impact of diabetes. **Arteriosclerosis, thrombosis, and vascular biology**, v. 36, n. 6, p. 1049, 2016.
- LAKATOS, E. M; MARCONI, M. A. Metodologia científica. 6 ed. São Paulo: Atlas, 2011.
- LEY, S. H; HAMDY, O; MOHAN, V; HU, F. B. Prevention and management of type 2 diabetes: dietary components and nutritional strategies. **The Lancet**, v. 383, n. 9933, p. 1999-2007, 2014.
- LITTLEJOHN, Paula et al. Comparison of nutrigenomics technology interface tools for consumers and health professionals: protocol for a mixed-methods study. **JMIR research protocols**, v. 7, n. 6, p. e9846, 2018.
- MARCOTTE, Bastien Vallée et al. Nutrigenetic testing for personalized nutrition: an evaluation of public perceptions, attitudes, and concerns in a population of French Canadians. **Lifestyle Genomics**, v. 11, n. 3-6, p. 155-162, 2018.
- MATEY-HERNANDEZ, M. L; WILLIAMS, F. M; POTTER, T; VALDES, A. M; SPECTOR, T. D; MENNI, C. Genetic and microbiome influence on lipid metabolism and dyslipidemia. **Physiological genomics**, v. 50, n. 2, p. 117-126, 2018.
- MOREIRA, Joana Filipa Lavadinho. **Nutrigenómica e nutrição molecular**. Tese de Doutorado, Ciências farmacêuticas, Instituto Superior de Ciências da Saúde Egas Moniz, 2016.
- MULLINS, V. A; BRESSETTE, W; JOHNSTONE, L; HALLMARK, B; CHILTON, F. H. Genomics in personalized nutrition: Can you “Eat for your genes”? **Nutrients**, v. 12, n. 10, p. 3118, 2020.
- MUSTAPA, Muhammad Adzran Che; AMIN, Latifah; FREWER, Lynn J. Predictors of stakeholders’ intention to adopt nutrigenomics. **Genes & nutrition**, v. 15, n. 1, p. 1-15, 2020.
- NACIS, Jacus S. et al. “Right diet for the right person”: a focus group study of nutritionist-dietitians’ perspectives on nutritional genomics and gene-based nutrition advice. **Journal of Community Genetics**, p. 1-9, 2021.
- Ojo O. Dietary intake and type 2 diabetes. **Nutrients**. 2019;11:2177.
- OLSEN, N. J; et al. Interactions between genetic variants associated with adiposity traits and soft drinks in relation to longitudinal changes in body weight and waist circumference. **The American journal of clinical nutrition**, v. 104, n. 3, p. 816-826, 2016.
- PALMA, R. J. B. **Alimentos funcionais e nutrigenómica no tratamento e prevenção de doenças**. 2021. Tese de Doutorado.
- PATNI, N; AHMAD, Z; WILSON, D. P. **Genetics and dyslipidemia**. 2016.



PRECOMA, D. B et al. Updated cardiovascular prevention guideline of the Brazilian society of cardiology-2019. **Arquivos brasileiros de cardiologia**, v. 113, p. 787-891, 2019.

REDDY, V. S et al. Nutrigenomics: Opportunities & challenges for public health nutrition. **The Indian journal of medical research**, v. 148, n. 5, p. 632, 2018.

RIVERA, J. CT. Nutrigenomics and Nutrigenetics for nutritionists. **Acta Médica de Cuba**, v. 17, n. 1, 2016.

ROJAS, M. P et al. Dyslipidemia: Genetics, lipoprotein lipase and HindIII polymorphism. **mv**, 6, 2017.

SANTOS OLIVEIRA, M. Estudos de nutrigenética e nutrigenômica e as relações com frutas e hortaliças. **Boletim Técnico-Científico**, v. 5, n. 2, 2019.

SCHMIDT, L; SODER, T. F; BENETTI, F. Nutrigenômica como ferramenta preventiva de doenças crônicas não transmissíveis. **Arquivos de Ciências da Saúde da UNIPAR**, v. 23, n. 2, 2019.

SIMOPOULOS, A. P. An increase in the omega-6/omega-3 fatty acid ratio increases the risk for obesity. **Nutrients**, v. 8, n. 3, p. 128, 2016.

SOLIMAN, G. A. Dietary fiber, atherosclerosis, and cardiovascular disease. **Nutrients**, v. 11, n. 5, p. 1155, 2019.

SUNKARA, A; RAIZNER, A. Supplemental vitamins and minerals for cardiovascular disease prevention and treatment. **Methodist Debaquey cardiovascular journal**, v. 15, n. 3, p. 179, 2019.

TESTON, E. F. et al. Fatores associados às doenças cardiovasculares em adultos. **Medicina (Ribeirão Preto)**, v. 49, n. 2, p. 95-102, 2016.

TURNPENNY P; ELLARD S. EMERY'S. **elements of medical genetics**. 15th ed. Amsterdam: Elsevier; 2017.

**APÊNDICE A - QUESTIONÁRIO SOCIODEMOGRÁFICO****Questionário Sociodemográfico**

1. Idade \_\_\_\_\_ anos
2. Sexo
  - ( ) Feminino
  - ( ) Masculino
  - ( ) Outro
3. Escolaridade
  - ( ) Analfabeto/ Fundamental incompleto
  - ( ) Fundamental I completo/ Fundamental II incompleto
  - ( ) Fundamental II completo/ Médio incompleto
  - ( ) Médio completo/ Superior incompleto
  - ( ) Superior completo/ Especialização
4. Peso: \_\_\_\_\_ kg
5. Altura: \_\_\_\_\_ m
6. Reside na cidade?
  - Mossoró/RN ( )
  - Assú/RN ( )

**APÊNDICE B: MENSURAÇÃO DO CONHECIMENTO DA INFLUÊNCIA DA ALIMENTAÇÃO NAS DOENÇAS GENÉTICAS**

- 1- Você sabe o que é uma doença genética?  
Sim ( ) Não ( )
- 2- Você acha que uma doença genética pode ser multifatorial?  
Sim ( ) Não ( ) Não sei ( )
- 3- Você saberia informar alguma doença genética multifatorial?  
Não ( ) Sim ( ) Se sim, quais? \_\_\_\_\_
- 4- Na sua opinião qual/quais doença (s) abaixo pode (m) ser classificada (s) como uma doença genética multifatorial?  
( ) Câncer.  
( ) Obesidade.  
( ) Diabetes.  
( ) Doenças Cardiovasculares.  
( ) Doença do Perfil lipídico.  
( ) Nenhuma.  
( ) Não sei.
- 5- Qual das sentenças abaixo você concorda?  
( ) O que as pessoas comem ou bebem não têm influência sobre o desenvolvimento das doenças genéticas multifatorial.  
( ) Comendo os tipos certos de alimentos, as pessoas podem reduzir chances de desenvolver doenças genéticas multifatorial.  
( ) Não sei.
- 6- Você acha que o câncer pode estar relacionado com o que as pessoas comem e bebem?  
( ) Sim.  
( ) Não.  
( ) Provavelmente.  
( ) Não sei.
- 7- Você acha que a obesidade pode estar relacionada com o que as pessoas comem e bebem?  
( ) Sim.  
( ) Não.  
( ) Provavelmente.  
( ) Não sei.
- 8- Você acha que a diabetes pode estar relacionada com o que as pessoas comem e bebem?

- Sim.
- Não.
- Provavelmente.
- Não sei.

9- Você acha que as doenças cardiovasculares podem estar relacionadas com o que as pessoas comem e bebem?

- Sim.
- Não.
- Provavelmente.
- Não sei.

10- Você acha que as doenças do perfil lipídico podem estar relacionadas com o que as pessoas comem e bebem?

- Sim.
- Não.
- Provavelmente.
- Não sei.

11- Na sua opinião o consumo de qual/quais nutrientes ajudariam uma pessoa a reduzir suas chances de ter certos tipos de doenças genéticas multifatorial:

- Fibra    Gordura    Frutas e hortaliças       Vitaminas e minerais
- Ômega 3    Fitoquímicos    Outros \_\_\_\_\_
- Nenhum desses nutrientes tem relação    Não sei

## **APÊNDICE C - TERMO DE ASSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO**

Você está sendo convidado (a) como voluntário (a) a participar da pesquisa intitulada **“RELAÇÃO NUTRIÇÃO E GENE: CONHECIMENTO DE JOVENS/ADULTOS DO MUNICÍPIO DE ASSÚ/RN E MOSSORÓ/RN ACERCA DA INFLUÊNCIA DA ALIMENTAÇÃO NAS DOENÇAS GENÉTICAS”**, de responsabilidade da acadêmica **VITÓRIA CELESTE BARBOSA LOPES**, bacharelada em nutrição pela Faculdade Nova Esperança de Mossoró – FACENE/RN, que tem como objetivo avaliar o conhecimento de jovens/adultos acerca da influência da alimentação nas doenças genéticas. Para a realização do estudo, será feita uma coleta de dados que será constituída da aplicação de um Questionário Sociodemográfico e um instrumento de pesquisa contendo 11 perguntas abertas e fechadas baseado na escala de Conhecimento Nutricional, elaborada por Harnack et al., (1997), aplicada no National Health Interview Survey Cancer Epidemiology e traduzida, adaptada e validada por Scagliusi et al. (2006). Esta pesquisa lhe apresentará risco mínimo, visto que poderá sentir algum desconforto ou tensão ao responder aos questionários. Contudo, os procedimentos adotados na mesma obedecem aos Critérios da Ética em Pesquisa com Seres Humanos conforme Resolução nº 466/2012 do Conselho Nacional de Saúde. Todas as informações coletadas neste estudo serão estritamente confidenciais, onde o pesquisador tratará a sua identidade com padrões profissionais de sigilo. Em caso afirmativo do responsável legal para a sua participação, o Sr. (Sra.) não terá nenhum benefício direto e nenhuma despesa para participar. Entretanto, esperamos que o estudo proporcione informações de forma que o conhecimento que será construído a partir desta possa contribuir para o âmbito acadêmico e científico, favorecendo a ampliação e atualização da literatura brasileira dedicada à temática. Os resultados estarão à sua disposição e do seu responsável legal quando finalizada, e os dados coletados serão arquivados durante cinco anos, contados a partir da data da coleta. Seu nome ou material que indique sua participação não será liberado sem a sua permissão, e nem será identificado (a) em nenhuma publicação que possa resultar deste estudo, no qual uma cópia será arquivada pelo pesquisador responsável.

**Se você não tem entre 15 a 34 anos e não reside na cidade de Assú/RN ou Mossoró/RN, por favor não dê continuidade à pesquisa. O tempo estimado para responder esse questionário é cerca de 5 minutos. Agradecemos a sua colaboração!**

Considerando que fui informado(a) dos objetivos e relevância do estudo proposto:

- Li e ACEITO participar da pesquisa
- Li e NÃO ACEITO participar da pesquisa

**APÊNDICE D - TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO –  
TCLE PARA PARTICIPANTES MENOR DE IDADE – DE 14 A 17 ANOS**

Você está sendo convidado (a) como voluntário (a) a participar da pesquisa intitulada **“RELAÇÃO NUTRIÇÃO E GENE: CONHECIMENTO DE JOVENS/ADULTOS DO MUNICÍPIO DE ASSÚ/RN E MOSSORÓ/RN ACERCA DA INFLUÊNCIA DA ALIMENTAÇÃO NAS DOENÇAS GENÉTICAS”**, de responsabilidade da acadêmica **VITÓRIA CELESTE BARBOSA LOPES**, bacharelada em nutrição pela Faculdade Nova Esperança de Mossoró – FACENE/RN, que tem como objetivo avaliar o conhecimento de jovens/adultos acerca da influência da alimentação nas doenças genéticas. Para a realização do estudo, será feita uma coleta de dados que será constituída da aplicação de um Questionário Sociodemográfico e um instrumento de pesquisa contendo 11 perguntas abertas e fechadas baseado na escala de Conhecimento Nutricional, elaborada por Harnack et al., (1997), aplicada no National Health Interview Survey Cancer Epidemiology e traduzida, adaptada e validada por Scagliusi et al. (2006). Esta pesquisa lhe apresentará risco mínimo, visto que poderá sentir algum desconforto ou tensão ao responder aos questionários. Contudo, os procedimentos adotados na mesma obedecem aos Critérios da Ética em Pesquisa com Seres Humanos conforme Resolução nº 466/2012 do Conselho Nacional de Saúde. Todas as informações coletadas neste estudo serão estritamente confidenciais, onde o pesquisador tratará a sua identidade com padrões profissionais de sigilo. Em caso afirmativo do responsável legal para a sua participação, o Sr. (Sra.) não terá nenhum benefício direto e nenhuma despesa para participar. Entretanto, esperamos que o estudo proporcione informações de forma que o conhecimento que será construído a partir desta possa contribuir para o âmbito acadêmico e científico, favorecendo a ampliação e atualização da literatura brasileira dedicada à temática. Os resultados estarão à sua disposição e do seu responsável legal quando finalizada, e os dados coletados serão arquivados durante cinco anos, contados a partir da data da coleta. Seu nome ou material que indique sua participação não será liberado sem a sua permissão, e nem será identificado (a) em nenhuma publicação que possa resultar deste estudo, no qual uma cópia será arquivada pelo pesquisador responsável.

**Se você não tem entre 15 a 34 anos e não reside na cidade de Assú/RN ou Mossoró/RN, por favor não dê continuidade à pesquisa. O tempo estimado para responder esse questionário é cerca de 5 minutos. Agradecemos a sua colaboração!**

Considerando que fui informado(a) dos objetivos e relevância do estudo proposto:

- Li e ACEITO participar da pesquisa
- Li e NÃO ACEITO participar da pesquisa



**ANEXO A - ESCALA DE CONHECIMENTO NUTRICIONAL, ELABORADA  
POR HARNACK et al., (1997).**

**ESCALA DE CONHECIMENTO NUTRICIONAL**

1. Eu vou ler duas sentenças. Por favor, diga-me com qual delas você concorda mais:

a) O que as pessoas comem ou bebem têm pouca influência sobre o desenvolvimento das principais doenças;

b) Comendo os tipos certos de alimentos, as pessoas podem reduzir suas chances de desenvolver as principais doenças.

c) Não sei.

2. Na sua opinião, quais doenças podem estar relacionadas com o que as pessoas comem e bebem?

3. Você acha que o câncer pode estar relacionado com o que as pessoas comem e bebem?

a) Sim

b) Não

c) Provavelmente

d) Não sei

4. Quais dessas atitudes ajudariam se uma pessoa quisesse reduzir suas chances de ter certos tipos de câncer (assinale quantas alternativas quiser):

a) Comer mais fibras

b) Comer menos gordura

c) Comer mais frutas e hortaliças

d) Mudar o consumo de outros alimentos/nutrientes (por exemplo, sal e açúcar)

e) Nenhuma dessas mudanças ajudaria

f) Não sei

5. Alguns alimentos contêm fibras. Você já ouviu falar de fibras?

a) Sim

b) Não

c) Não sei

6. O que contém mais fibras: 1 tigela de farelo de trigo ou 1 tigela de cereal matinal?

a) Farelo de trigo

b) Cereal matinal

c) Ambos

d) Não sei/não tenho certeza

7. O que contém mais fibras: 1 xícara de alface ou 1 xícara de cenouras?

a) Alface

b) Cenoura

c) Ambos

d) Não sei/não tenho certeza

8. O que contém mais fibras: 1 xícara de espaguete com almôndegas ou 1 xícara de feijão?

a) Espaguete com almôndegas

b) Feijão

c) Ambos

d) Não sei/não tenho certeza

9. O que contém mais gordura: batatas chips ou biscoitos de polvilho?

- a) Batatas chips
- b) Biscoitos de polvilho
- c) Ambos
- d) Não sei/não tenho certeza

10. O que contém mais gordura: 1 copo de refrigerante ou 1 copo de leite integral?

- a) Refrigerante
- b) Leite integral
- c) Ambos
- d) Não sei/não tenho certeza.

11. O que contém mais gordura: 1 pedaço pequeno de bolo simples ou 1 fatia de pão integral?

- a) Bolo simples
- b) Pão integral
- c) Ambos
- d) Não sei/não tenho certeza

12. Quantas porções de frutas e hortaliças você acha que uma pessoa deve comer por dia para ter boa saúde?