

**O USO DA BIOINFORMÁTICA NA NUTRIÇÃO E AS DOENÇAS CRÔNICAS
NÃO TRANSMISSÍVEIS: UMA ANÁLISE *IN SILICO***

THE USE OF BIOINFORMATICS IN NUTRITION AND CHRONIC NON-COMMUNICABLE DISEASES: AN IN SILICO ANALYSIS

EL USO DE LA BIOINFORMÁTICA EN NUTRICIÓN Y ENFERMEDADES CRÓNICAS NO TRANSMISIBLES: UN ANÁLISIS IN SÍLICO

Ana Paula Moreira Bezerra

RESUMO: Introdução: O Projeto Genoma ampliou a compreensão dos aspectos moleculares que regulam a homeostase e a fisiopatologia nas diferentes condições clínicas. As ciências ômicas são aliadas numa mudança de paradigma que atinge toda a área das ciências biomédicas e, consequentemente, influencia nas tendências da nutrição moderna, tendo a pesquisa centrada no impacto do consumo de alimentos sobre a saúde, como na nutrigenômica, que combina o estudo da nutrição e da genética. Objetivo: Realizar a caracterização epigenética com análise preditiva da etiologia combinada DOISm (Diabetes, Obesidade, Inflamação e Síndrome Metabólica) através da análise pan-genômica *in silico* dos genes humanos (e suas variantes polimórficas) que potencialmente confluem nesta etiologia. Métodos: As amostras de DNA humano usadas neste trabalho consistiram meramente da utilização secundária dos respectivos Banco de Dados (BDs) e repositórios que contêm dados clínicos, genotípicos e fenotípicos. Resultados e discussão: Foi realizada uma análise preditiva da etiologia combinada DOISm através da análise pan-genômica *in silico* de 1439 genes humanos que estão associados com uma, duas ou três das quatro comorbidades DOISm. O subconjunto de 217 genes humanos concomitantemente associados com quaisquer duas comorbidades DOISm + a síndrome metabólica foi considerada como candidatos a confluentes na etiologia combinada DOISm. Foram investigadas as interações gênicas e correlações genótipos-fenótipos de interesse nas condições mórbidas de DOISm, compondo um perfil preliminar de haplótipos de risco para o DOISm. Considerações finais: Apesar da riqueza potencial de vários biomarcadores, ainda há para se esclarecer sobre o real valor desses marcadores genômicos como indicadores nutricionais porque a verdade é que suas variações poderiam refletir apenas respostas modificáveis a exposições nutricionais alteradas.

Palavras-chave: Nutrigenômica. Doença Crônica Não Transmissível (DCNT). Bioinformática. Genes. Nutrição.

ABSTRACT: Introduction: The Human Genome Project has broadened our understanding of the molecular aspects that regulate homeostasis and pathophysiology in different clinical conditions. Omics sciences are allies in a paradigm shift that affects the entire field of biomedical sciences and, consequently, influences trends in modern nutrition, with research focused on the impact of food consumption on health, as in nutrigenomics, which combines the study of nutrition and genetics. Objective: To perform epigenetic characterization with predictive analysis of the combined etiology of DOISm (Diabetes, Obesity, Inflammation, and Metabolic Syndrome) through pan-genomic *in silico* analysis of human genes (and their polymorphic variants) that potentially converge in this etiology. Methods: The human DNA samples used in this work consisted merely of secondary use from the respective Databases (DBs) and repositories



containing clinical, genotypic, and phenotypic data. Results and discussion: A predictive analysis of the combined etiology of DOISm was performed through in silico pan-genomic analysis of 1439 human genes associated with one, two, or three of the four DOISm comorbidities. The subset of 217 human genes concomitantly associated with any two DOISm comorbidities plus metabolic syndrome was considered as confluent candidates in the combined etiology of DOISm. Gene interactions and genotype-phenotype correlations of interest in DOISm morbid conditions were investigated, composing a preliminary profile of risk haplotypes for DOISm. Final considerations: Despite the potential richness of various biomarkers, there is still much to be clarified about the real value of these genomic markers as nutritional indicators because the truth is that their variations could only reflect modifiable responses to altered nutritional exposures.

Keywords: Nutrigenomics. Non-Communicable Chronic Diseases (NCDs). Bioinformatics. Genes. Nutrition.

RESUMÉN: Introducción: El Proyecto Genoma Humano ha ampliado nuestra comprensión de los aspectos moleculares que regulan la homeostasis y la fisiopatología en diferentes condiciones clínicas. Las ciencias ómicas son aliadas en un cambio de paradigma que afecta a todo el campo de las ciencias biomédicas y, en consecuencia, influye en las tendencias de la nutrición moderna, con investigaciones centradas en el impacto del consumo de alimentos en la salud, como en la nutrigenómica, que combina el estudio de la nutrición y la genética. Objetivo: Realizar la caracterización epigenética con análisis predictivo de la etiología combinada de DOISm (Diabetes, Obesidad, Inflamación y Síndrome Metabólico) a través del análisis pangénomico in silico de genes humanos (y sus variantes polimórficas) que potencialmente convergen en esta etiología. Métodos: Las muestras de ADN humano utilizadas en este trabajo consistieron meramente en uso secundario de las respectivas Bases de Datos (BD) y repositorios que contienen datos clínicos, genotípicos y fenotípicos. Resultados y discusión: Se realizó un análisis predictivo de la etiología combinada de DOISm mediante un análisis pangénomico in silico de 1439 genes humanos asociados con una, dos o tres de las cuatro comorbilidades de DOISm. El subconjunto de 217 genes humanos concomitantemente asociados con dos comorbilidades de DOISm más síndrome metabólico se consideró como candidatos confluentes en la etiología combinada de DOISm. Se investigaron las interacciones genéticas y las correlaciones genotipo-fenotipo de interés en las condiciones mórbidas de DOISm, componiendo un perfil preliminar de haplotipos de riesgo para DOISm. Consideraciones finales: A pesar de la riqueza potencial de varios biomarcadores, aún queda mucho por aclarar sobre el valor real de estos marcadores genómicos como indicadores nutricionales porque la verdad es que sus variaciones solo podrían reflejar respuestas modificables a exposiciones nutricionales alteradas.

Palabras clave: Nutrigenómica. Enfermedades crónicas no transmisibles (ENT). Bioinformática. Genes. Nutrición.

1 Introdução

A pesquisa contemporânea em Nutrição, segundo Côrrea et al. (2020), visa otimizar a saúde por meio da dieta através da prevenção, retardar ou reduzir a severidade de doenças. Uma temática das mais relevantes em Nutrição e Saúde no mundo é a das DCNT, responsáveis por 58,5% das mortes ocorridas no mundo e por 45,9% da carga global de doenças. Portanto, sua importância ganha terreno pelo aumento significativo na prevalência e na incidência de doenças como obesidade, diabetes mellitus, hipertensão arterial sistêmica (HAS), cânceres e doença cardiovascular, sendo esta última o desfecho de muitas das patologias citadas (CORRÊA; ROGERO, 2019; RAMOS-LOPEZ et al., 2017).

O presente trabalho se apresenta como uma iniciativa de pesquisa e desenvolvimento (P&D) que pretende caracterizar genótipos relacionados aos fenótipos de Diabetes, Obesidade, Inflamação e Síndrome metabólica (DOISm) a fim de se estabelecer perfis genômicos que possam ser diretamente incriminados nesta etiologia. Num segundo momento, estes dados serão norteadores de um programa de nutrição, onde genoma e nutrientes serão usados no manejo de condutas nutricionais com



pacientes portadores de gens para a etiologia combinada DOI Sm. Sendo assim, este trabalho aborda um estudo básico de análise bioinformática para caracterização pan-genômica, seguido do desenvolvimento de uma metodologia original de análise epigenética laboratorial, que permitam a identificação de genótipos (ou em combinação deles, haplótipos) de risco para as doenças confluentes aqui estudadas (DOI Sm).

Como objetivo geral, o trabalho se propõe a realizar a caracterização epigenética com análise preditiva da etiologia combinada DOI Sm (Diabetes, Obesidade, Inflamação e Síndrome Metabólica) através da análise pan-genômica in silico dos genes humanos (e suas variantes polimórficas) que potencialmente confluem nesta etiologia, e como específicos: 1) Analisar o subconjunto de genes humanos associados com DOI Sm sob a perspectiva de suas características intrínsecas, tais como anatomia e arquitetura gênica, comprimento (extensão em Kb), constituição polimórfica, categorização funcional, etc.; 2) Utilizar métodos e ferramentas de bioinformática, além de recursos de epi- e nutrigenômica, a fim de montar um painel específico dos genes humanos confluentes na etiologia combinada DOI Sm; 3) Investigar as interações gênicas e correlações genótipos-fenótipos de interesse nas condições mórbidas de DOI Sm, no intuito de compor um perfil preliminar de haplótipos de risco para o DOI Sm.

2 Revisão de literatura

A Nutrição é um fator ambiental dos mais importantes na patogênese e na progressão de condições metabólicas poligênicas comuns, relacionadas com a dieta. O conceito de interação gene-dieta descreve a modulação dietética do efeito do genótipo sobre um determinado fenótipo (p. ex., obesidade, RI e dislipidemia) e/ou modulação do efeito de algum fator dietético sobre um determinado fenótipo por uma variação genética.

A nutrigenômica combina o estudo da nutrição e da genética na descoberta das maneiras diferentes com que as pessoas respondem aos alimentos com base nas suas respectivas constituições e variações genéticas. As variações determinam tanto o efeito que os nutrientes causam quanto o modo de metabolizar o que é ingerido. Sendo assim, os nutrientes podem afetar a expressão dos genes; enquanto os genes são capazes de influenciar a resposta a esses nutrientes. Como objetivo, a nutrigenômica tem o de desvendar essas interações complexas, de modo que dietas personalizadas (ou personalizadas) possam ser formuladas a fim de complementar o perfil genético de cada indivíduo. Isso não somente otimiza a saúde do indivíduo, mas pode também ajudar a prevenir as DCNT (OUICHI et al., 2011; SIROIS-GAGNON et al., 2011; BEZERRA et al., 2014)

Os avanços obtidos com os resultados dos projetos genoma são responsáveis por uma mudança de paradigma que atinge toda a área das ciências biomédicas e, consequentemente, influencia nas tendências da nutrição moderna, onde a pesquisa se concentra no impacto dos alimentos sobre a saúde. Destaca-se o impacto dos polimorfismos gênicos na resposta à alimentação, necessidades nutricionais e risco para DCNT (CORRÊA; ROGERO, 2019).

Os nutrientes e compostos bioativos dos alimentos (CBAs) modulam o funcionamento do genoma e, da mesma forma, características do genoma influenciam a resposta à alimentação, as necessidades de nutrientes e risco para as DCNTs.



Funcionalidade é a propriedade dos alimentos que vai além da sua qualidade de fornecer nutrientes.

Nesse sentido, grande interesse tem sido atribuído à capacidade que os CBAs têm de alterar a expressão gênica (RAMOS-LOPEZ et al., 2017). A urgência de uma nutrição de precisão se vale do uso das ferramentas ômicas para otimizar a saúde dos indivíduos.

3 Métodos

As amostras de DNA humano usadas neste trabalho, consistiram meramente da utilização secundária dos respectivos Banco de Dados (BDs) e repositórios que contêm dados clínicos, genotípicos e fenotípicos, conforme explicitado em cada uma das fontes originais, devidamente citadas e creditadas como tal. Os indivíduos são anônimos e seus dados são utilizados através de códigos e identificadores tabulados, dependendo do tipo de estudo publicizado (GWAS ou EWAS, p.ex.), sendo, no entanto, definido pelo responsável do estudo (geralmente um pesquisador qualificado nos BDs) quais as características pertinentes que devem ser disponibilizadas (sexo, idade, etnia, histórico clínico, parâmetros laboratoriais etc.).

Todas as sequências e dados biológicos usados neste trabalho consistiram em fontes públicas disponíveis e de uso compartilhado, permitido, portanto, seu reuso e sua reprodução como parte de material acadêmico.

Os dados são considerados, destarte, integrantes do chamado *Life Sciences Big Data* e foram coletados no intuito de integrar, da maneira mais abrangente e acessível possível, o estado-da-arte sobre os genes de interesse. Tudo foi feito num contexto enriquecido de anotação genômica e/ou numa visão centrada nos genes para aproveitar o benefício de tantas anotações e discriminações relevantes já existentes sobre os genes relacionados com as entidades que compõem a etiologia combinada DOIsm. Dados validados experimentalmente ou apenas computacionalmente preditos foram recuperados (*retrieved*) e importados em datasets próprios para posterior utilização.

As sequências foram baixadas (*downloaded*) da última versão, a mais estável (montagem 37) do genoma humano (**GRCh37.p10** –) e que estão depositadas no **GenBank**, um BDs que será descrito na seção pertinente, pertencente ao NCBI (*National Center of Biotechnology Information* www.ncbi.nlm.nih.gov/). A montagem GRCh37.p10 pode ser acessada pelo track GCA_000001405.11. Estatísticas de cada montagem genômica estão disponibilizadas em www.ncbi.nlm.nih.gov/assembly/ e foram sistematicamente usadas neste trabalho.

4 Resultados e discussão

Com base nos resultados e análises deste estudo sobre a base genômica da etiologia combinada DOIsm (Diabetes, Obesidade, Inflamação e Síndrome Metabólica), pode-se concluir que: 1) Foi realizada uma análise preditiva da etiologia combinada DOIsm através da análise pan-genômica *in silico* de 1439 genes humanos que estão associados com uma, duas ou três das quatro comorbidades DOIsm; 2) O subconjunto de 217 genes humanos concomitantemente associados com quaisquer duas comorbidades DOIsm + a SM foram considerados como candidatos a confluentes na etiologia combinada DOIsm; 3) Foi montado um painel específico dos genes humanos possivelmente confluentes na etiologia combinada DOIsm; 4) Foram investigadas as



interações gênicas e correlações genótipos-fenótipos de interesse nas condições mórbidas de DOIsm, compondo um perfil preliminar de haplótipos de risco para o DOIsm; 5). Foi criado um painel específico de genes humanos confluentes na etiologia combianda DOIsm e este será publicado na forma de um projeto de *Linked Open Data – LOD* (em processo de avaliação no portal Data Hub).

5 Considerações finais

Apesar da riqueza potencial de vários biomarcadores, ainda há para se esclarecer sobre o real valor desses marcadores genômicos como indicadores nutricionais porque a verdade é que suas variações poderiam refletir apenas respostas modificáveis a exposições nutricionais alteradas, havendo necessidade de mais pesquisas, como o uso da metabolômica e seus desdobramentos com biomarcadores e DCNT.

Referências Bibliográficas

- BEZERRA, A. P. M.; SILVA-SANTIAGO, S. C. ; VASCONCELOS, E. ; PACHECO, A. C. L. ; SILVA, M.M ; OLIVEIRA, D. M. . In Silico Analyses of Human Genes Involved in the Diabesin Triad (Diabetes, Obesity and Inflammation) and their Association to Imprinted Genes. **Journal of Nutrigenetics and Nutrigenomics**, v. 5, p. 222-222, 2012.
- CORRÊA, T.A.F.; QUINTANILHA B.J.; NORDE, M.M.; PINHEL, M.A.S.; NONINO, C.B.; ROGERO, M.M. Nutritional genomics, inflammation and obesity. Arch Endocrinol Metab. 2020 May-Jun;64(3):205-222. doi: 10.20945/2359-3997000000255. PMID: 32555987; PMCID: PMC10522224.
- CORRÊA, T.A.F; ROGERO, M.M. Polyphenols regulating microRNAs and inflammation biomarkers in obesity. Nutrition. 2019;59:150-7.
- OUCHI, N. et al. Adipokines in inflammation and metabolic disease. **Nature reviews. Immunology**, v. 11, n. 2, p. 85–97, fev. 2011.
- RAMOS-LOPEZ, O.; MILAGRO, F.I.; ALLAYEE, H.; CHMURZYNSKA, A.; CHOI, M.S.; CURI, R. et al. Guide for current nutrigenetic, nutrigenomic, and nutriepigenetic approaches for precision nutrition involving the prevention and management of chronic diseases associated with obesity. J Nutrigenet Nutrigenomics. 2017;10(1-2):43-62.
- SIROIS-GAGNON, D. et al. Association of common polymorphisms in the fractalkine receptor (CX3CR1) with obesity. **Obesity** (Silver Spring, Md.), v. 19, n. 1, p. 222–227, jan. 2011.



Editorial

Editor-chefe:

Vicente de Paulo Augusto de Oliveira Júnior
Centro Universitário Fanor Wyden
vicente.augusto@wyden.edu.br

Editor responsável:

Raimundo Rigoberto Barbosa Xavier Filho
Centro Universitário Fanor Wyden
raimundo.bfilho@wyden.edu.br

Autor(es):

Ana Paula Moreira Bezerra
Centro Universitário Fanor Wyden
ana.bezerra@professores.unifanor.edu.br

Contribuição: *Investigação, escrita desenvolvimento do texto.*

Submetido em: 26.11.2025

Aprovado em: 27.12.2025

Publicado em: 27.12.2025

DOI: 10.5281/zenodo.18244407

Financiamento: N/A

Como citar este trabalho:

BEZERRA, Ana Paula Moreira. O USO DA BIOINFORMÁTICA NA NUTRIÇÃO E AS DOENÇAS CRÔNICAS NÃO TRANSMISSÍVEIS: UMA ANÁLISE IN SILICO. *Revista de Educação à Distância*, [S. l.], p. 71-76, 2025. DOI: 10.5281/zenodo.18244407. Disponível em: <https://wyden.periodicoscientificos.com.br/index.php/READ/article/view/1266>. Acesso em: 14 jan. 2026. (ABNT)

Bezerra, A. P. M. (2025). O uso da bioinformática na nutrição e as doenças crônicas não transmissíveis: Uma análise in silico. *Revista de Educação à Distância*, 71-76. <https://doi.org/10.5281/zenodo.18244407> (APA)



© 2025 Revista de Educação à Distância. Centro Universitário Fanor Wyden – UniFanor Wyden. Este trabalho está licenciado sob uma licença Creative Commons Atribuição - Não comercial - Compartilhar 4.0 Internacional CC-BY NC 4.0 Internacional).

