

VENÇA O AUTISMO AGORA (VAA)

E.BLAUROCK-BUSCH PHD



Livro de Bolso 1

LOGICAMENTE, EFICAZMENTE
E
ECONÔMICO

Informação geral sobre o autismo e
uma explicação detalhada sobre
o sistema de desintoxicação genética
do organismo



www.microtrace.eu

MICRO TRACE
MINERALS

publicação

Índice

Introdução

Informação Geral sobre ASD (Distúrbios do Espectro do Autismo)

Estatísticas Internacionais

Estatísticas do Autismo nos EUA.

Genética

Toxinas e poluentes

Vacinação e vírus

Fatores de Contribuição

Como é diagnosticado o autismo?

Mais Literatura

A Ligação Genética

Porque alguns indivíduos são mais afetados pelas toxinas que outros

A via de desintoxicação

Fase 1

O Citocromo P450, especificamente o CYT 450 1A1

Superóxido Dismutase 1 (SOD1)

Superóxido Dismutase 2 (SOD2)

Fase 2 Enzimas

Glutathione-S-Transferase M1 (GSTM1)

Glutathione-S-Transferase T1 (GSTT1)

Glutathione-S-Transferase P1 (GSTP1)

N-Acetiltransferase 2 (NAT2)

Apolipoproteína E (Apo E)

Pesquisa sobre Apo E

Síntese: Porquê testes genéticos

Como testar?

Mais Literatura

Sobre o autor

Introdução

Enquanto freqüentava alguns workshops e reuniões, assistidos por médicos e outros terapeutas especializados no tratamento do autismo, escutei discursos de "especialistas". A maioria tinha boas intenções, mas alguns estavam tão claramente motivados para o comércio e forneceram informações distorcidas, eu sabia que tinha de falar. Fi-lo nessa época e o faço agora com esse manual informativo.

Alguns dizem que tenho interesse comercial também e estão parcialmente certos. Enquanto eu continuar trabalhando para o laboratório que fundei em 1975, eu não sou mais o dono. É minha filha, e eu a apoio tanto quanto eu posso, me envolvendo em projetos de pesquisa, publicação de artigos, palestras para grupos profissionais e ocasionalmente para leigos, como o grupo DAN em Barcelona ou Tenerife.

Dinheiro nunca foi uma força motivadora em minha vida. A excelência de serviço, a devoção para uma boa saúde e a honestidade são.

Acima de tudo, sou mãe e avó, e sou grata por ter uma família saudável. Como Schopenhauer disse: "saúde não é tudo, mas sem saúde tudo é nada".

Minha filha, agora com 39 anos de idade, se poderia ter tornado autista ou doente de outra forma se eu tivesse continuado com vacinas contendo tiomersal. Estou convicta disso. Meu marido e eu fomos educados o suficiente para ver o perigo quando ela reagiu violentamente após sua primeira vacinação. Nós não sabíamos que eu tinha passado mercúrio em meu útero, intoxicando inconscientemente meu feto com todo o mercúrio que eu tinha armazenado como resultado da exposição no local de trabalho e com excesso de zelo em tratamentos dentários. Uma análise mineral ao cabelo feita durante o primeiro ano de sua filha indica claramente uma severa sobreexposição ao mercúrio. Isso explica os estranhos sintomas que ela demonstrou por vezes, os ataques de ansiedade, as reacções de reversão de drogas, os problemas da tireóide (o mercúrio é facilmente armazenado nos tecidos da tireóide) e sensibilidades alimentares. Durante seu primeiro ano de idade, fizemos muitos tratamentos nutricionais e quiropráticos, todos eles ajudaram. Mais tarde, depois de meu envolvimento com o Conselho Internacional de Toxicologistas da Clínica do Metal (International Board of Clinical Metal Toxicologists (IBCMT)), nós intensificamos o tratamento e eu devo dar crédito a Dr. Peter van der Schaar, presidente da IBCMT por seu envolvimento e ajuda. Seus tratamentos de desintoxicação reduziram consideravelmente sua carga de mercúrio. Antes de ela tentar engravidar, nós aceleramos o processo, na esperança de interceptar a transmissão de mercúrio de mãe para filho. Nós obtivemos um grande sucesso e sou grata.

O aborto, a gravidez e o parto de uma criança é um processo eficaz de desintoxicação, a mulher desintoxica seu sistema à custa dos não nascidos ou nascituros.

Eu ter conhecido (e aprendido a confiar) o Dr. Van der Schaar mudou a minha vida e a vida da minha família de diversas maneiras. Eu sempre serei grata por isso.

Eu sou grata por minhas experiências pessoais não se transformarem em tragédia. Agora eu entendo os pais das crianças doentes. Seu sentimento de desespero não é estranho para mim. Isso me perturba quando o comércio se aproveita de famílias

que são desafiados com crianças menos favorecidas. Se eu não lutar por eles quem o faz?

O propósito desse primeiro livro, o qual será seguido por outros mais, é:

- fornecer provas científicas (se existirem nesse momento) para a causa do autismo
- providenciar uma explicação lógica relativa ao diagnóstico do Autismo, por exemplo, quais os diagnósticos úteis e quais os testes que são praticamente inúteis ou insignificantes.
- como os resultados do diagnóstico pode levar ao sucesso do tratamento.

Em síntese, espero impedir os pais de gastarem dinheiro em diagnósticos e tratamentos inúteis, dar-lhes confiança e protegê-los de abutres financeiros. Quero que eles gastem o dinheiro economizado na educação de seus filhos, em livros ou animais de estimação, ou em umas férias divertidas para toda a família.

Sendo esse um processo de escrita contínuo, com base em conhecimentos e investigação atuais, agradeço qualquer feedback, positivo ou negativo. Irei prestar atenção aos comentários, que julgar necessários, mas não estou interessada em fins comerciais.

Eu apoio a informação analítica e médica fornecida aqui, não pelo seu impacto comercial, mas devido a sua validade tal como é conhecida, nesse momento e, se a informação fornecida aqui melhora o bem-estar de uma só criança, o esforço em sua compilação valeu bem a pena.

Último mas não menos importante, eu não sou a 'inventora' de novos diagnósticos ou tratamentos, mas tenho a pretensão de ter analisado e ordenado a informação disponível para meu melhor conhecimento, tendo sempre em consideração o bem-estar das famílias que estão sobrecarregadas e abençoadas com uma pessoa autista.

Atenciosamente,

Doutora Eleonore Blaurock-Busch

Informação Geral sobre ASD (Distúrbios do Espectro do Autismo)

Pela primeira vez identificado mais de 50 anos atrás, o autismo afeta meio milhão de pessoas na Inglaterra - dezenas de milhões no mundo todo - e é considerado como uma das desordens no desenvolvimento mais comum.

O autismo é considerado uma desordem do cérebro para toda a vida que é normalmente diagnosticada no início da infância.

O autismo é uma desordem do espectro variando em gravidade e no impacto de indivíduo para indivíduo, que vão desde aqueles que não falam e têm dificuldades severas na aprendizagem para pessoas com QI dentro da média e que são capazes de assegurar um emprego ou começar uma família. Pessoas com autismo podem também ter padrões não comuns de desenvolvimento da linguagem, interesses limitados e se envolverem em comportamentos repetitivos e por vezes desafiadores.

O Síndrome de Asperger é uma forma de autismo, em que o desenvolvimento da fala e do QI são normais, mas em que a incapacidade social pode ser agravada por problemas de depressão e de saúde mental.

Algumas pessoas com autismo demonstram comportamentos significativamente desafiadores e a maioria precisa de apoio e cuidados especializados.

Essa e outra informação são fornecidas por
http://www.autistica.org.uk/about_autism/index.php

Estatísticas Internacionais

Em cerca de 1 em cada 80 crianças foi identificada a desordem do espectro autista (DEA) de acordo com a Rede de CDC (Centros de Controle e Prevenção da Doença) de Monitoramento do Autismo e Deficiências do Desenvolvimento (Autism and Developmental Disabilities Monitoring (ADDM)).

DEA está reportada como ocorrendo em todos os grupos raciais, étnicos e socioeconômicos.

DEA é 4 a 5 vezes mais comum entre moços (1 em 54) que em moças (1 in 252).

Estudos na Ásia, na Europa e na América do Norte identificaram indivíduos com DEA com uma prevalência média de cerca de 1%. Um estudo recente na Coreia do Sul reportou uma prevalência de 2,6%.

Essa e outra informação são fornecidas por
<http://www.cdc.gov/ncbddd/autism/addm.html>

Estatísticas do Autismo nos EUA

Estudos indicam que 1 em 6 crianças nos Estados Unidos teve uma deficiência de desenvolvimento em 2006-2008, que vão desde deficiências leves, como discurso e deficiências na fala, a graves deficiências no desenvolvimento, como deficiências intelectuais, paralisia cerebral e autismo.

- Documentos recentes estimam que uma em cada 150 crianças está se tornando autista.
- 4 em 5 são masculinos
- 3 em 4 são considerados mentalmente retardados
- 1/3 desses com autismo sofrem de epilepsia
- A maioria dos autistas são institucionalizados aos 13 anos de idade
- A ocorrência aumentou 556% durante a década de 1990, possivelmente devido a um aumento na conscientização

Essa e outra informação é fornecida por

<http://www.autism-society.org/about-autism/facts-and-statistics.html>

Genética

Crianças têm 25x mais probabilidades de ter autismo se outro irmão for autista

Em gêmeos idênticos, 75% dos autistas têm um gêmeo afetado

Uma clara predisposição genética está presente, mas qualquer ligação cromossômica consistente

É desconhecido o que desencadeia os que têm predisposição

Toxinas e poluentes

Brick Township, em Nova Jersey, uma cidade da classe trabalhadora com um conhecido aterro tóxico foi considerada com ter três vezes mais ocorrências autistas que o normal.

Das toxinas envolvidas, o mercúrio parece ser o problema mais comum.

Vacinação e vírus

Mais provas apontam para a vacinação infantil como um gatilho, e a vacina mais comum que parece desencadear o autismo é a tríplice viral (**sarampo, parotidite infecciosa e rubéola**). A reação não é imediata. A criança começa a se tornar autista cerca de um mês após a vacinação. Outras vacinas que parecem causar problemas são a vacinação **tripla - difteria, tétano, pertussis (tosse convulsa)**. Além disso, as crianças têm sido relatadas que se tornaram autistas após terem **varicela** ou outros vírus. Essas crianças em particular tendem a ter muitas infecções e vírus em seus primeiros anos de vida, por exemplo, amigdalites e otites.

Fatores de Contribuição:

Deficiências nutricionais

Problemas metabólicos como a pirolúria.

Sensibilidades alimentares e químicas

Disfunções digestivas ou intolerâncias geneticamente relacionadas como a intolerância a lactose ou ao glúten.

Como é diagnosticado o autismo?

A seguinte informação é fornecida pelo Instituto Nacional de Desordens neurológicas e Derrames (National Institute of Neurological Disorders and Stroke), contacte os Recursos Cerebrais e Informação de Rede (Brain Resources and Information Network (BRAIN)) do Instituto em:

BRAIN
P.O. Box 5801
Bethesda, MD 20824
(800) 352-9424
<http://www.ninds.nih.gov>

DEA varia consideravelmente em gravidade e sintomatologia e podem passar despercebidas, especialmente em crianças ligeiramente afetadas ou quando é disfarçado por mais deficiências debilitantes. Indicadores muito cedo que requerem uma avaliação de um especialista incluem:

- não murmurar ou apontar
- nenhuma palavra isolada até os 16 meses ou frases com duas palavras até idade de 2 anos
- não resposta ao nome
- perda da fala ou habilidades sociais
- contato ocular pobre
- alinhamento excessivo de brinquedos ou objetos
- sem capacidade de resposta, sorrindo ou social

Indicadores tardios incluem:

- diminuição da capacidade de fazer amigos com colegas
- diminuição da capacidade de iniciar ou manter uma conversa com outros
- ausência ou impedimento de representação imaginativa e social
- uso de linguagem estereotipada, repetitiva ou invulgar
- padrões restritos de interesse que são anormais na intensidade ou foco
- preocupação com determinados objectos ou sujeitos
- aderência inflexível a rotinas ou rituais específicos.

Prestadores de cuidados saúde vão usar freqüentemente um questionário ou outro instrumento de rastreio para coletar informações sobre o desenvolvimento e o comportamento da criança. Alguns instrumentos de rastreio dependem exclusivamente de observações de pais, enquanto outros dependem de uma combinação observação de pais e médicos. Se os instrumentos de rastreio indicam a possibilidade de uma DEA, uma avaliação mais abrangente é normalmente indicada.

Uma avaliação abrangente requer uma equipe multidisciplinar, incluindo um psicólogo, neurologista, psiquiatra, terapeuta da fala e outros profissionais que diagnosticam crianças com DEA. Os membros da equipe vão realizar um exame neurológico completo e testes cognitivos e de linguagem aprofundados. Porque os

problemas auditivos podem causar comportamentos que poderiam ser confundidos com uma DEA, crianças com atraso no desenvolvimento da fala também devem ter sua audição testada.

Crianças com alguns sintomas de DEA, mas não o suficiente para serem diagnosticados com autismo clássico muitas vezes são diagnosticados com PDD-NOS (Autismo Atípico). As crianças com comportamentos autistas, mas com habilidades lingüísticas bem desenvolvidas são muitas vezes diagnosticadas com síndrome de Asperger. Muito mais raras são crianças a quem pode ser diagnosticado o transtorno desintegrativo da infância, crianças que se desenvolvem normalmente e subitamente se deterioram entre as idades dos 3 aos 10 anos e mostram comportamentos autistas marcantes.

Para mais informação, contactar

http://www.ninds.nih.gov/disorders/autism/detail_autism.htm

Mais Literatura

Pediatrics, October 5, 2009, based on a National Children's Health Survey done with 78,000 parents in 2007.

"Prevalence of Autism Spectrum Disorders — Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 14 Sites, United States, 2008." Department of Health and Human Services, Centers for Disease Control and Prevention. Morbidity and Mortality Weekly Report, 30 March 2012.

"Autistic Spectrum Disorders: Changes in the California Caseload, An Update June 1987 June 2007." Cavagnaro, Andre T., California Health and Human Services Agency. State of California 2003 survey of developmental disabilities.

Jarbrink K, Knapp M, 2001, London School of Economics: "The economic impact on autism in Britain," Autism, 5 (1): 7-22.

Report from the Adult Psychiatric Morbidity Survey 2007, a survey carried out for the United Kingdom NHS Information Centre for health and social care. Arch Pediatric Adolesc Med. 2007;161:343-349.

Wagner M., et al. An Overview of Findings from Wave 2 of the National Transition Study, SRI International, Menlo Park, CA)

Current Population Survey. (December 2010). Bureau of Labor Statistics, Washington, DC.

A Ligação Genética:

Porque alguns indivíduos são mais afetados pelas toxinas que outros

O corpo humano é exposto a uma vasta gama de xenobióticos durante nossa vida, e complexos mecanismos enzimáticos estão geneticamente disponíveis para desintoxicar essas substâncias. Uma variedade de mecanismos de de apoio ou diminuir a capacidade natural do corpo para desintoxicar e literatura científica sugere uma associação entre desintoxicação prejudicada e certas doenças.

Faltando ou não funcionando os sistemas enzimáticos comprometem os sistemas de biotransformação, com conseqüente aumento da necessidade de mudar o estilo de vida, incluindo a prevenção de certas toxinas.

Capacidade de um indivíduo tolerar toxinas depende da rapidez com que o corpo pode eliminar a carga tóxica e esse importante mecanismo biológico de desintoxicação depende de funções enzimáticas. Certamente, o corpo humano contém múltiplos sistemas enzimáticos envolvidos no processo de desintoxicação, mas com quando uma ou mais enzimas importantes estão faltando ou estão funcionando incorretamente, a capacidade do corpo para eliminar o excesso de carga é afectada. A desintoxicação normal é prejudicada.

De uma forma simples: se em uma criança está faltando um ou dois sistemas enzimáticos, a imunização com sua exposição significativa ao mercúrio pode sobrecarregar os novos tecidos do cérebro em desenvolvimento, resultando em danos nos nervos. Caso todos os sistemas enzimáticos tivessem funcionado adequadamente, o corpo teria eliminado mais rapidamente o excesso de mercúrio, prevenindo alguns ou a maioria dos danos.

Nos Estados Unidos estudos de controle de caso reportaram que uma importante enzima de desintoxicação está faltando em 23-41% para os de descendência africana, 32%-53% para os de descendência asiática, 40%-53% para os de descendência hispânica e 35%-62% para os de descendência européia. Vários estudos da população reportaram o polimorfismo de deleção entre caucasianos norte-americanos variando entre 48%-57%. Outros países relataram diferentes freqüências do polimorfismo de deleção e um estudo iraniano demonstrou que em 31% a 38% da população estava faltando a da enzima GSTM1. Grupos tais como Ilhas do Pacífico e Malaios têm uma freqüência relatada de 62% a 100%. Outras populações asiáticas têm altas freqüências relatadas com o genótipo de exclusão variando entre 48% a 50% para os japoneses e entre 35% a 63% para os chineses. Um estudo com base na população realizado entre chineses relatou uma freqüência de 51% para o genótipo de exclusão GSTM1. Dois estudos de controle de caso coreanos encontraram freqüências de 53% e 56% para o genótipo de exclusão GSTM1.

As estatísticas anteriores demonstram que os sistemas de enzimas em falta estão desempenhando um papel importante na maioria das populações. Dado que a composição genética é herdada, faria sentido ter que esperar os pais e/ou os recém-nascidos testados, particularmente antes que as crianças sejam submetidas a vacinas contendo metais ou toxinas ambientais. O teste genético é relativamente barato e na maioria dos casos, tem que ser feito apenas uma vez na vida.

A via de desintoxicação

Fase 1

Embora muito se saiba sobre o papel das enzimas de fase I no metabolismo de fármacos, bem como sua ativação por toxinas ambientais, o papel da Fase I de desintoxicação na prática clínica tem recebido menos consideração do que os sistemas enzimáticos da Fase II.

As enzimas envolvidas no metabolismo da Fase I são o Citocromo P450 e as Enzimas do SOD (Superóxido Dismutase).

O Citocromo P450, especificamente o CYT 450 1A1

Essas enzimas estão envolvidas no metabolismo de drogas ou toxinas exógenas, como solventes químicos ou drogas, incluindo esteróides. A quantidade das enzimas CYP (citocromos P450) presentes no fígado reflete sua importância no processo de desintoxicação.

As Enzimas Superóxido Dismutase (SOD) estão presentes em praticamente todas as células e em fluidos extracelulares. As SOD são consideradas varredoras de radicais livres, prevenindo lesões oxidativas e, portanto, são consideradas importantes para retardar o processo de envelhecimento. O polimorfismo genético das enzimas SOD e suas expressões e atividades alterados estão associados com lesões oxidativas do DNA e a um maior risco de câncer. (Khan MA, Tania M, Zhang D, Chen H. Antioxidant enzymes and cancer. Chin J Cancer Res 22(2); 87-92. 2010)

As enzimas SOD contêm cofactores de metal que podem ser cobre, zinco, manganês ou ferro. Embora todas as pessoas tenham uma abundância de enzimas SOD, a deficiência em qualquer desses metais irá diminuir determinados níveis de SOD e sua função. Por outras palavras, uma deficiência nutricional em qualquer desses elementos prejudica potencialmente a função da enzima SOD, levando a uma interrupção na via de desintoxicação.

Superóxido Dismutase 1 (SOD1)

A SOD1 é também chamada de superóxido dismutase de cobre/zinco ou CuZnSOD. Está presente no citosol, no núcleo e nas mitocôndrias. Sua principal função é actuar como uma importante enzima antioxidante, reduzindo a concentração de superóxido no estado estacionário. Concentrações elevadas são encontradas no fígado, cérebro e testículos, mas também em células vermelhas do sangue, pâncreas e pulmão. A inatividade de uma enzima SOD perturba o metabolismo celular.

Uma deficiência de cobre ou zinco reduz a função e atividade da enzima SOD1.

Superóxido Dismutase 2 (SOD2)

Esse gene, também chamado de MnSOD, é um membro da família superóxido dismutase do ferro/manganês. Mutações nesse gene têm sido associadas com a cardiomiopatia idiopática, envelhecimento precoce, (IDC) doença esporádica do neurônio motor e câncer. (NCBI Report. SOD2 superoxide dismutase 2. upd. May 2011)

Defeitos no gene SOD têm sido associados a doenças como a Esclerose lateral amiotrófica (ALS) (Banzi et al. SOD1 and amyotrophic lateral sclerosis: mutation and oligomerization. PLoS 3/-/2008. NCBI; Furukawa Y et al. Complete loss of post-

translational modifications triggers fibrillar aggregation of SOD1 in familial form of ALS. J. Biol.Chem.283/35/2008)

Uma reduzida Fase I do metabolismo reduz a capacidade de desintoxicação de uma variedade de xenotoxinas incluindo os metais potencialmente tóxicos.

Enzimas de Fase 2

Reações da Fase II seguem reações Fase I. Também conhecidas como reacções de conjugação (por exemplo com a glutathiona ou aminoácidos ou sulfonatos), os sistemas da Fase II são um importante mecanismo de defesa contra a ingestão de toxinas. As Glutathionas Transferases e N-acetiltransferase 2 (NAT2) pertencem ao grupo de enzimas da Fase II.

Uma reduzida de desintoxicação leva à acumulação de toxinas. As variantes do gene na glutathiona S-transferase (GST) pode levar a um mau gerenciamento dos intermediários extremamente radicais das respostas da Fase 1 e dessa forma transmitir uma predisposição para doenças associadas como estresse oxidativo.

As glutathiona-S-transferases (GSTM1, GSTM1, etc.) são uma família de As enzimas responsáveis pelo processo de de desintoxicação, particularmente ao mercúrio e de outros compostos de metais tóxicos. Essas enzimas também são conhecidas por desempenharem um papel na desintoxicação de hidrocarbonetos policíclicos aromáticos encontrados no fumo do tabaco.

Glutathiona-S-Transferase M1 (GSTM1)

GSTM 1 é produzida no fígado. Através da conjugação com glutathiona, que funciona na destoxificação de toxinas ambientais e produtos de estresse oxidativo, compostos electrofílicos, incluindo agentes cancerígenos e drogas terapêuticas.

Indivíduos com o genótipo GSTM1 */0 genótipo não têm essas enzimas funcionando e têm maior risco para desenvolver carcinomas.

Glutathiona-S-Transferase T1 (GSTT1)

A GSTT1 é encontrada em linfócitos e no fígado, e está envolvido no processo de desintoxicação de uma variedade de químicos, tais como os utilizados em produções de polímeros. Como todas as enzimas GST, a GSTT1 desintoxica produtos químicos cancerígenos como os encontrados no fumo do cigarro. Aproximadamente 38% dos caucasianos mostram uma ausência total da atividade da GTT1. Este grupo com o genótipo GSTT1 */0 apresenta um alto risco de carcinoma do pulmão, mama e laringe.

Glutathiona-S-Transferase P1 (GSTP1)

A GSTP1 é construída nos linfócitos sangüíneos e tecidos, como próstata, pulmão, da mama e cérebro. Ela desempenha um papel importante na desintoxicação, catalisando a conjugação de muitos compostos drofóbicos e eletrófilos com glutathiona reduzida.

Cerca de 50% da população caucasiana mostra uma perda completa da função, o que ajuda a acumulação de produtos reactivos e assim aumenta o risco de cancro e doenças neurológicas.

N-Acetiltransferase 2 (NAT2)

As funções NAT2 ambas para ativar e desativar drogas e substâncias cancerígenas arilaminas e hidrazinas. Os polimorfismos nesse gene são responsáveis pelo processo de N-acetilação, em que humanos são segregados em fenótipos de acetilação rápida, intermediária ou lenta.

A falta da função NAT2 está associada a maior incidência de câncer e toxicidade de drogas. Acetiladores rápidos apresentam maior risco de câncer colorretal. (Osian G., Procopciuc L, Vlad L. Nat2 gene polymorphism and sporadic colorectal cancer. Prevalence, tumor stage and prognosis. J.Gastrointestin Liver Dis. 2006; 15(4):357-53)

Apolipoproteína E (Apo E)

A apolipoproteína E é uma apolipoproteína essencial para o metabolismo de constituintes lipoprotéicos ricos em triglicéridos. Tem sido reconhecida por sua importância no metabolismo de lipoproteínas e doenças cardiovasculares.

A genotipagem ApoE pode ajudar a orientar o tratamento de lipídios quando riscos cardiovasculares são elevados. Ela é utilizada como um teste auxiliar para auxílio no diagnóstico de demência e Doença de Alzheimer, porém uma associação não foi confirmada.

Anormalidades no gene ApoE foram encontradas em recém-nascidos com lesões e/ou deficiências no cérebro, e podem aumentar o risco de paralisia cerebral. (Kuroda MM, Weck ME, Sarwark JF, Hamidulla A, Wainwright MS. Association of apolipoprotein E genotype and cerebral palsy in children. Pediatrics 2007;119(2):306-313

Pesquisa sobre Apo E

O efeito persistente do chumbo no SNC (sistema nervoso central) pode mais tóxico nos indivíduos que possuem pelo menos um alelo de ApoE-Epsilon4. Esse estudo sugere que indivíduos com polimorfismos ApoE podem variar na susceptibilidade aos efeitos a longo prazo do chumbo no sistema nervoso central.

(Stewart WF, Schwartz BS, Simon D, Kelsley K, Todd AC. ApoE genotype, past adult lead exposure, and neurobehavioral function. Environm Health Perspect. 2002; 110(5):5401-505)

Uma redução do tipo de gene ApoE que contém duas cisteínas diminui as capacidades de desintoxicação e a remoção do mercúrio e de outras substâncias tóxicas tiol-reativas. (Haley B., The relationship of the toxic effects of mercury to exacerbation of the medical condition classified as Alzheimer's disease. Medical Veritas 4 (2007) 1484-1498.

Síntese: Porquê testes genéticos

Quando conhecemos 'deficiências' genéticas, estamos em uma melhor posição para proteger e apoiar o sistema de nossos filhos.

Podemos ter o cuidado na prevenção de superexposição tóxica.

Uma vez que temos inúmeros sistemas enzimáticos envolvidos no processo de desintoxicação, podemos reforçar nossa capacidade de desintoxicação, apoiando e fortalecendo outros sistemas enzimáticos.

Podem não ser necessários testes de SOD, já que as enzimas SOD estão presentes no sistema de todas as pessoas. Podemos testar se esses sistemas enzimáticos funcionam corretamente, mas faria mais sentido em primeiro lugar prestar atenção a possíveis deficiências, principalmente de cobre, zinco e manganês antes de serem testadas as SODs.

Deficiências de zinco e manganês não são incomuns. Rapazes são susceptíveis a deficiência de zinco. Análises ao sangue ou cabelo são uma opção. Enquanto exames de sangue revelam deficiências graves e imediatas, cabelo deteta se o corpo foi cronicamente desprovido. Eu hesitaria em tirar sangue de um bebê ou criança pequena. Considero a análise do cabelo uma alternativa adequada na localização do problema. Se os resultados da análise do cabelo indicam uma necessidade de suplementação, seria lógico suplementar por algumas semanas antes de ser tentado o teste de SOD.

Até mesmo na presença de distúrbios metabólicos ou digestivos, nutrientes suficientes seriam absorvidos para restaurar a função da enzima SOD para próximo do normal.

Enzimas fase 2 estejam ou não presentes. Enzimas Fase 2 estão presentes ou não. Quando conhecemos que os sistemas enzimáticos da Fase 2 estão faltando ou não funcionais, também sabemos que precisamos apoiar a desintoxicação potencial do organismo, porque o sistema não consegue se desintoxicar adequadamente por si próprio. Perto de 50% da população mundial perde a enzima GSTM1. Essas pessoas acumulam toxinas prontamente, simplesmente porque seu corpo não consegue se desintoxicar corretamente.

Quando conhecemos detalhes sobre nosso potencial individual de desintoxicação, saberemos o quanto é necessário muito apoio externo na forma de tratamento de quelação natural ou sintética para evitar que nosso corpo acumule continuamente as toxinas a que estamos expostos diariamente. Quanto mais cedo agirmos, melhor.

Como testar?

O teste genético para enzimas de desintoxicação é simples e econômico. O material necessário para o teste é 1 ml de sangue completo colhidos em tubo EDTA, ou 10 gotas de sangue completo em papel de filtro, ou um cotonete de gengiva. Kits de teste estão disponíveis a pedido.

Para mais informação: www.microtrace.eu

Mais Literatura

Parveen F, Faridi RM, Das V, Tripathi G, Agrawal S., Genetic Association of phase I and phase II genes with recurrent miscarriages among North Indian women. MHR Basic science of reproductive medicine. Vol16, Issue 3, pg 207-214, 2009

Bundesgesundheitsblatt-Gesundheitsforschung-Gesundheitsschutz 2004: Genetische Polymorphismen von Fremdstoff-metabolisierenden Enzymen und ihre Bedeutung für die Umweltmedizin. 47:1115-1123

Innocenti, F. & Ratain MJ. (2002). Update on pharmacogenetics in cancer chemotherapy. Eur J Cancer 38:639-644.

Schwab M et al. Pharmakogenetik der Zytochrom-P-450-Enzyme. Bedeutung für Wirkungen und Nebenwirkungen von Medikamenten. Dtsch Ärzteblatt 8, 1999

Probst-Hensch NM, Bell DA, Watson MA, Skipper PL, Tannenbaum SR, Chan KK, Ross RK, Yu MC: N-acetyltransferase 2 phenotype but not NAT1*10 genotype affects aminobiphenyl-hemoglobin adduct levels.

Hein DW, Doll MA, Fretland AJ, Leff MA, Webb SJ, Xiao GH, Devanaboyina US, Nangju NA, Feng Y: Molecular genetics and epidemiology of the NAT1 and NAT2 acetylation polymorphisms.

Bell DA, Badawi AF, Lang NP, Ilett KF, Kadlubar FF, Hirvonen A: Polymorphism in the N-acetyltransferase 1 (NAT1) polyadenylation signal: association of NAT1*10 allele with higher N-acetylation activity in bladder and colon tissue.

Marcus PM, Vineis P, Rothman N: NAT2 slow acetylation and bladder cancer risk: a meta-analysis of 22 case-control studies conducted in the general population.

Hughes NC, Janezic SA, McQueen KL, Jewett MA, Castranio T, Bell DA, Grant DM: Identification and characterization of variant alleles of human acetyltransferase NAT1 with defective function using p-aminosalicylate as an in-vivo and in-vitro probe.

Kato T, Inatomi H, Yang M, Kawamoto T, Matsumoto T, Bell DA: Arylamine N-acetyltransferase 1 (NAT1) and 2 (NAT2) genes and risk of urothelial transitional cell carcinoma among Japanese.

Okkels H, Sigsgaard T, Wolf H, Autrup H: Arylamine N-acetyltransferase 1 (NAT1) and 2 (NAT2) polymorphisms in susceptibility to bladder cancer: the influence of smoking.

Hayes JD, Pulford DJ: The glutathione S-transferase supergene family: regulation of GST and the contribution of the isoenzymes to cancer chemoprotection and drug resistance. *Crit Rev Biochem Mol Biol* 1995, 30(6):445-600. [PubMed Abstract](#)

Fost U, Hallier E, Ottenwalder H, Bolt HM, Peter H: Distribution of ethylene oxide in human blood and its implications for biomonitoring. *Hum Exp Toxicol* 1991, 10(1):25-31. [PubMed Abstract](#)

Pemble S, Schroeder KR, Spencer SR, Meyer DJ, Hallier E, Bolt HM, Ketterer B, Taylor JB: Human glutathione S-transferase theta (GSTT1): cDNA cloning and the characterization of a genetic polymorphism.

Ma QW, Lin GF, Chen JG, Shen JH: Polymorphism of glutathione S-transferase T1, M1 and P1 genes in a Shanghai population: patients with occupational or non-occupational bladder cancer. *Biomed Environ Sci* 2002, 15(3):253-260. [PubMed Abstract](#)

Hunter DJ, Hankinson SE, Hough H, Gertig DM, Garcia-Closas M, Spiegelman D, Manson JE, Colditz GA, Willett WC, Speizer FE, Kelsey K: A prospective study of NAT2 acetylation genotype, cigarette smoking, and risk of breast cancer. *Carcinogenesis* 1997, 18(11):2127-2132. [PubMed Abstract](#) | [Publisher Full Text](#)

Packer BR, Yeager M, Staats B, Welch R, Crenshaw A, Kiley M, Eckert A, Beerman M, Miller E, Bergen A, Rothman N, Strausberg R, Chanock SJ: SNP500Cancer: a public resource for sequence validation and assay development for genetic variation in candidate genes.

Grant DM, Hughes NC, Janezic SA, Goodfellow GH, Chen HJ, Gaedigk A, Yu VL, Grewal R: Human acetyltransferase polymorphisms. *Mutat Res* 1997, 376(1-2):61-70. [PubMed Abstract](#)

Miller MC, Mohrenweiser HW, Bell DA: Genetic variability in susceptibility and response to toxicants. *Toxicol Lett* 2001, 120(1-3):269-280. [PubMed Abstract](#) | [Publisher Full Text](#)

Sobre o autor:

A Doutora E.Blaurock-Busch criou os laboratórios da especialidade da Micro Trace Minerals da Alemanha em 1975 e a Trace Minerals International, Inc. de Boulder, Colorado em 1984 e continua sendo a Diretora de Investigação em ambas. Ela é Assessora Científica no Conselho Internacional de Toxicologistas da Clínica do Metal (International Board of Clinical Metal Toxicologists (IBCMT)) e na Associação Alemã de Toxicologistas do Metal Clínico (German Medical Association of Clinical Metal Toxicologists (KMT)). Ela lecionou em universidades de vários países e grupos de médicos em todo o mundo e recebeu o Prêmio IBCMT por Serviços Excepcionais em 2005. Ela tem escrito numerosos artigos e diversos livros em Inglês e Alemão e é membro da Sociedade Britânica de Medicina Ecológica (British Society of Ecological Medicine) e da Academia Europeia para a Medicina Ambiental (European Academy for Environmental Medicine).

