

Relatório de Microbioma Intestinal — Humano

Paciente: Homo sapiens · M6 Idade: 37 anos Sexo: F Data da amostra: 2026-05-08 Data do relatório: 2026-07-05 Lab: OmicaLabs SL — Pipeline: GenePortal Microbioma Humano v2.1 (metagenómica shotgun)

Aviso: Relatório de suporte clínico. Não constitui diagnóstico médico. A interpretação clínica exige correlação com o quadro clínico completo e exames complementares.

1. Quadro clínico principal (37a, F)

Monitorização de atividade na colite ulcerosa: perfil microbiológico com disbiose ligeira. Sem patógenos bacterianos nem eucariotas de prioridade clínica alta detetados. Apesar da disbiose ligeira, os marcadores de atividade inflamatória documentada (calprotectina 580 µg/g, Mayo 2, PCR 22 mg/L, diarreia com sangue, tenesmo, perda de peso significativa) indicam doença ativa; prevalece a clínica.

2. Dados clínicos do paciente

Campo	Valor
Espécie	human
Idade	37
Sexo	F
Peso (kg)	68.0
Dieta	omnivorous (western)
Antibióticos últimos 30 d	False
Antibiótico (fármaco)	—
Probióticos	False

Campo	Valor
Data da amostra	2026-05-08
Armazenamento	—
Geografia (ISO)	US

2.1 Contexto clínico

Motivo do teste: Monitorização de atividade inflamatória em colite ulcerosa esquerda diagnosticada há 4 anos. Surto alternantes com períodos de remissão parcial em mesalazina oral + tópica.

Sintomas principais: - Diarreia com sangue e muco (5-6 defeções/dia no surto atual, Bristol 6) - Urgência defecatória e tenesmo - Dor abdominal cólica na fossa ilíaca esquerda - Perda de 4 kg em 8 semanas

Histórico relevante: - Colite ulcerosa esquerda (E2 Montreal) diagnosticada em 2015 por colonoscopia com biópsias - Última colonoscopia (2023): atividade moderada Mayo 2 até ângulo esplênico - Calprotectina fecal 580 µg/g (junho 2025) - PCR 22 mg/L, anemia ferropénica ligeira (Hb 11.2 g/dL) - Refratária a mesalazina oral 4.8g/dia + espuma retal no último surto

Medicação atual: - Mesalazina oral 4.8 g/dia - Mesalazina espuma retal 1 g noturna - Ferro oral 100 mg/dia

Antecedentes familiares: - Mãe: colite ulcerosa (pancolite, colectomia aos 52 anos)

3. Qualidade da amostra (QC)

Métrica	Valor	Estado
Leituras totais	13,777,944	—
Leituras do hospedeiro	0.1%	OK
Leituras pós-filtro	13,771,055	—
Leituras classificadas	3,929,272	—
NTC	—	—
Mock community	—	—
Batch QC	Não	—

Métrica	Valor	Estado
	avaliado	

4. Composição taxonómica

4.1 Top 5 phyla

Phylum	Abundância %
Bacillota (Firmicutes)	65.34
Bacteroidota (Bacteroidetes)	32.79
Actinomycetota (Actinobacteria)	1.49
Pseudomonadota (Proteobacteria)	0.38

4.2 Top 10 genera

Genus	Abundância %
Bacteroides	30.63
Phocaeicola (reclassificação GTDB de Bacteroides (vulgatus, distasonis, etc.))	22.19
Alistipes	0.81
Parabacteroides	0.12
Barnesiella	0.01
Copro bacter	0.01
Prevotella	0.01
Paraprevotella	0.00
Segatella (reclassificação GTDB de Prevotella copri)	0.00
Butyricimonas	0.01

4.3 Géneros de interesse clínico

- Phocaeicola (22.19%): Reclassificado a partir de Bacteroides (GTDB). Implicado no

metabolismo dos ácidos biliares. Género comum na microbiota intestinal humana.

- *Mediterraneibacter* (1.68%): Reclassificado a partir de *Ruminococcus* (GTDB). Produtor de acetato. Parte do grupo *Lachnospiraceae*, comum na microbiota saudável.

4.4 Diversidade alfa

Índice	Valor	Intervalo saudável
Shannon	2.219	2.5 - 4.5 (saudável)
Simpson	0.826	0.8 - 0.98 (saudável)
Chao1	533.8	—
Observed ASVs	—	—
Pielou evenness	0.406	—

5. Índice de Disbiose (proxy iHMP HMP2)

- Índice de Disbiose (soma de z-scores): 0.757 (ligeiramente alterado)
- Rácio *Bacillota* / *Bacteroidota*: 1.993 (normal)
- Distância β (Bray-Curtis vs centroide saudável): 0.8205
- Distância β (Euclidiana, log10): 0.6917
- Método: iHMP_HMP2_zscore_proxy_human_v2
- Referência: iHMP_HMP2_2019 + Gevers2014_CellHostMicrobe + Gupta2020_NatureComms + Toto2024_PedIBD

| Aviso:; não equivale ao DI clínico por qPCR.

5.1 Contribuição por táxon

Táxon	Abundância %	z-score	Direção	Contribuição
Faecalibacterium	7.83	-0.30	saúde	+0.30
Roseburia	8.92	0.50	saúde	-0.50
Alistipes	0.81	-0.25	saúde	+0.25
Prevotella	0.005	0.28	saúde	-0.28

Táxon	Abundância %	z-score	Direção	Contribuição
Ruminococcus	3.20	0.63	saúde	-0.63
Coprococcus	11.74	1.12	saúde	-1.12
Subdoligranulum	0.05	-2.45	saúde	+2.45
Akkermansia	0.02	0.35	saúde	-0.35
Escherichia coli	0.21	0.62	disbiose	+0.62
Clostridium (sensu stricto)	0.00 (não detetado)	0.00	disbiose	0.00

- 1/10 táxons do painel não detetados — o DI deve ser interpretado com cautela.
- Δ Centroide calibrado contra referência populacional europeia (DMP europeu (Gacesa 2022, n=8.208)); pendente coorte espanhola local. A distância β e o DI derivado têm precisão reduzida para populações não europeias; interpretar como orientativo.

6. Espécies indicadoras (produtores de SCFA)

Genus	Detetado %	Intervalo saudável	Estado
Faecalibacterium	7.83	—	normal
Roseburia	8.92	—	normal
Alistipes	0.81	—	normal
Prevotella	0.005	—	normal
Ruminococcus	3.20	—	normal
Coprococcus	11.74	—	normal
Subdoligranulum	0.05	—	low
Akkermansia	0.02	—	normal
Escherichia coli	0.21	—	normal

Genus	Detetado %	Intervalo saudável	Estado
Clostridium (sensu stricto)	0.00 (não detetado)	—	low

Total de produtores de SCFA: 68.77 % (saudável > 12 %)

7. Biomarcadores espécie-específicos (enriquecimento clínico)

Biomarcadores clínicos humanos (SoTA 2020-2025 — Gupta 2020 + Frioux 2023 + Zheng 2024)

- Enterosignatures (NMF soft): ES-B=57%, ES-P=0%, ES-F=41%, ES-Bf=2%, ES-Ec=0%
- EDS (Enterotype Dysbiosis Score): 0.43 (enterotipo misto)
- GMHI (Gut Microbiome Health Index): 0.07 (saudável (previsto))
- GMW12 (Chang/Gupta 2024): -0.774 (fortemente não saudável) [42S/31NS táxons detetados]
- ICB = 14.0% (ótimo). Derivado da soma ponderada de géneros produtores (Faecalibacterium, Agathobacter, Roseburia, Eubacterium, Anaerobutyricum, Anaerostipes, Coprococcus, Butyricicoccus, Subdoligranulum). NÃO é concentração fecal de SCFA; correlação qualitativa com a produção butirogénica.
- Risco de C. difficile: moderado
- Assinaturas de doença:
 - Ulcerative Colitis (painel Zheng 2024): 1 spp enriquecidas, AUC=0.9 — 2 depletadas detetadas. APENAS RASTREIO — NÃO diagnóstico.

CRC / DII — Rastreio (NÃO diagnóstico)

- Painel DII Zheng 2024: pontuação CU=-4.11 | pontuação DC=N/D | Pontuação contínua, sem limiar diagnóstico validado.
 - Painel CU: 1 spp enriquecidas + 2 spp depletadas detetadas
 - Painel DC: 0 spp enriquecidas + 0 spp depletadas detetadas
 - Nota: 2 espécies do painel não detetáveis com MetaPhlAn 4
 - Ref: Zheng et al. 2024, Nature Medicine 30:3555-3567, PMID: 39367251
 - LIMITAÇÃO: painel m-ddPCR validado (AUC=0.88 CU, 0.87 DC). A abordagem metagenómica NÃO está validada externamente para diagnóstico clínico.

Controlo de Qualidade

- Estado QC do lote: Não avaliado

- Gêneros benéficos: detetados
 - Akkermansia alterado (0.02%) — Especialista em mucina, saúde metabólica (A. muciniphila)
 - Agathobacter alterado (0.69%) — Produtor de butirato (A. rectalis = ex-E. rectale), fermentação de fibra
 - Prevotella alterado (0.01%) — Fermentador de fibra, saudável em dietas não ocidentais (P. copri)
 - Lactobacillus alterado (0.00%) — Probiótico, produtor de lactato; suporte da barreira intestinal
 - Alistipes alterado (0.81%) — Produtor de AGCC — DUPLO PAPEL (associações com depressão, CCR)
- Alertas de patógenos (1):
 - [MODERADO] Clostridioides elevado (0.10% > 0.1%) — C. difficile detetado — significância clínica segundo toxinas (tcdA/tcdB), não por abundância; toxinotipagem necessária

ALERTAS MODERADOS (5 alertas)

- Diversidade alfa baixa (Shannon=2.22, limite inferior do intervalo saudável 2.5) — correlacionar com dieta, antibioterapia recente ou inflamação crónica de baixo grau
- Índice de disbiose=0.8 — ligeiramente alterado
- Akkermansia 0.02% — especialista em mucina baixo
- [MODERADO] Clostridioides elevado (0.10% > 0.1%) — C. difficile detetado — significância clínica segundo toxinas (tcdA/tcdB), não por abundância; toxinotipagem necessária
- DI ligeiramente alterado

INFORMATIVO (1 alertas)

- Microbioma associado à idade: idoso (65-85 anos) (Mancabelli 2024)
- Idade estimada: 37 anos (declarada) (segundo dados do paciente)

Interpretação clínica

Enterotipo ES-B (dominado por Bacteroides) com pertença forte (0.57). Perfil compatível com dominado por Bacteroides. Os enterotipos representam tendências contínuas, não categorias discretas (Bulygin 2023). Risco moderado de C. difficile. Monitorizar a evolução clínica.

Limitações (12)

- NÃO existe equivalente ACMG para interpretação de microbioma. Estas métricas são

orientativas e devem ser integradas com o quadro clínico completo.

- Enterotipos: NÃO são categorias discretas (Costea 2018, Bulygin 2023). Representam tendências contínuas numa variedade não linear.
- GMHI requer dados ao nível da espécie. MetaPhlAn 4 usa taxonomia GTDB (SGBs) enquanto GMHI usa NCBI. O mapeamento SGB→NCBI é aproximado.
- Painel DI V2 (10 géneros): assimétrico 8:2, AUC=0.745, validação externa: coorte independente em curso.
- O rácio F/B NÃO é um biomarcador fiável independente (Finucane 2014 PLOS ONE; Magne 2020 Nutrients). Interpretar com DI, diversidade e contexto clínico.
- A deteção de ARGs a partir do metagenoma NÃO equivale a resistência fenotípica. EUCAST 2024: VME < 5% em apenas 44% dos antibióticos.
- As assinaturas de doença (IBD/CRC/T2D/obesidade) são FERRAMENTAS DE RASTREIO — NÃO diagnósticas.
- Os intervalos de referência provêm principalmente do Dutch Microbiome Project (n=8,208, população europeia). A sua aplicabilidade a outras populações requer validação.
- A diversidade alfa (Shannon) é uma medida ecológica grosseira que NÃO prediz resultados clínicos por si só.
- Q2PD (Zielinska et al. 2025, GigaScience 14:giaf015) é um índice funcional baseado em vias metabólicas de MetaCyc. Atualmente NÃO DISPONÍVEL.
- Fármacos que alteram o trânsito intestinal (loperamida, opioides) ou o pH gástrico (IBP/PPI) podem modificar a composição do microbioma por alterações no tempo de residência e na acidez luminal. Interpretar com cautela se o paciente os recebeu nas 2 semanas anteriores à colheita da amostra.
- Este relatório destina-se a uso em investigação e contexto clínico. Não constitui diagnóstico médico. ISO/TS 24420:2023 abrange o processamento de dados metagenómicos.
- Confundidores farmacológicos detetados na medicação do paciente: 5-ASA (mesalazina): anti-inflamatório intestinal que altera a composição do microbioma (reduz *Faecalibacterium*, aumenta *Enterobacteriaceae*). Efeito confundidor na colite ulcerosa e DC. Ref: Becker 2023 Front Microbiol 14:1107976, PMID 36910207.; Suplemento de ferro oral: altera a composição do microbioma intestinal (reduz *Bifidobacterium*, aumenta *Enterobacteriaceae* — bloom de patobiontes). Efeito dependente da dose. Ref: Yilmaz 2018 Pharmaceuticals 11(4):98.

Referências (25)

- Frioux et al. 2023, Cell Host & Microbe 31:1111-1125 (5 ES, 5,230 metagenomas)
- Keller et al. 2024, bioRxiv 2024.08.13.607711 (fuzzy enterotyping, EDS, 16,772

metagenomas)

- Bulygin et al. 2023, PeerJ 11:e15764 (no discrete clusters — manifold learning)
- Gupta et al. 2020, Nature Comms 11:4635 (GMHI, 50 species, AUC=0.73)
- Sun et al. 2024, npj Biofilms 10:96 (GMHI validation, 6,314 metagenomas, AUC=0.825)
- Gevers et al. 2014, Cell Host Microbe 15:382-392 (MD-index)
- Zheng et al. 2024, Nature Medicine 30:3555-3567 (IBD panels, 5,979 metagenomas)
- Piccinno/Segata/Huttenhower 2025, Nature Medicine (CRC pooled 3,741, AUC=0.85)
- Mei/Huttenhower et al. 2024, Nature Medicine 30:2265-2276 (T2D, 8,117 metagenomas)
- Chanda & De 2024, Gut Microbes 16:2304900 (obesity 25 spp, AUC=0.85)
- Gacesa et al. 2022, Nature 604:732-739 (DMP, n=8,208, 9 core species)
- Asnicar et al. 2021, Nature Medicine 27:321-332 (PREDICT 1, n=1,098)
- Andreu-Sanchez/Segata/Fu et al. 2025, Cell (32,152 metagenomes, 42 countries)
- Mancabelli et al. 2024, mSystems (6,653 samples, 5 life stages)
- Shao et al. 2024, Nature Microbiology (1,288 UK neonates, 3 community states)
- Vaiserman et al. 2020, BMC Microbiol 20:114 (F/B age-stratified, n=1,550)
- Finucane et al. 2014, PLOS ONE 9:e84689 (F/B NOT reliable standalone biomarker)
- Magne et al. 2020, Nutrients 12:1474 (F/B critical review)
- Vital et al. 2017, mBio 8:e01492-17 (butyrate producers)
- Dong et al. 2024, Nature Comms (VFDB 2.0 + MetaVF, 62,332 VFGs)
- Lessa et al. 2015, NEJM 372:825-834 (C. difficile epidemiology)
- EUCAST 2024: metagenomic ARG ≠ phenotypic AST
- Zielinska et al. 2025, GigaScience 14:giaf015 (Q2PD, PMID: 40117176, pathway-based dysbiosis, >8,000 samples, outperforms GMHI/hiPCA for IBD)
- ISO/TS 24420:2023 — shotgun metagenomic data processing
- STROBE-Metagenomics, Lancet Infect Dis, Oct 2025

8. Perfilagem funcional (HUMAnN 3 + dbCAN 3)

Vias metabólicas mais representadas (top 10)

Via metabólica	Abundância (RPKM)	Interpretação clínica
PWY-7238: sucrose biosynthesis II	9,682	Metabolismo de hidratos de carbono — Biossíntese de sacarose. Indica atividade glicolítica bacteriana ativa.

Via metabólica	Abundância (RPKM)	Interpretação clínica
VALSYN-PWY: L-valine biosynthesis	8,343	Síntese de aminoácidos — Biossíntese de valina. Atividade metabólica basal.
PWY-1042: glycolysis IV	8,240	Glicólise — Glicólise (glicólise EMP). Via central do metabolismo energético bacteriano.
GLYCOGENSYNTH-PWY: glycogen biosynthesis I (from ADP-D-Glucose)	7,956	Metabolismo do glicogénio — Biossíntese de glicogénio bacteriano. Reserva energética.
PWY-5941: glycogen degradation II	7,907	Metabolismo do glicogénio — Degradação de glicogénio bacteriano. Reserva energética.
PWY-6163: chorismate biosynthesis from 3-dehydroquinase	7,188	Síntese de aminoácidos — Biossíntese de corismato (precursor de aminoácidos aromáticos).
ANAGLYCOLYSIS-PWY: glycolysis III (from glucose)	6,981	Atividade metabólica bacteriana — Via metabólica bacteriana — parte do metabolismo basal do microbioma intestinal.
PWY-5686: UMP biosynthesis I	6,950	Síntese de nucleótidos — Biossíntese de UMP (uridina). Atividade proliferativa bacteriana basal.
PWY-7790: UMP biosynthesis II	6,950	Síntese de nucleótidos — Biossíntese de UMP (via alternativa). Atividade proliferativa bacteriana.
PWY-7791: UMP biosynthesis III	3,475	Síntese de nucleótidos — Biossíntese de UMP (via alternativa). Atividade proliferativa bacteriana.

527 vias detetadas no total por HUMAnN 3. Mostram-se as 10 com maior abundância (RPKM) excluindo leituras não classificadas.

Nota: As vias mais representadas correspondem principalmente a atividade metabólica basal (housekeeping) da microbiota comensal — glicólise, síntese de aminoácidos, nucleótidos e parede celular. A relevância clínica é global (indica atividade metabólica do microbioma), não individual. Alterações na abundância relativa de vias específicas (butirato, ácidos

| biliares, LPS) são mais informativas do que a presença de vias housekeeping.

8.1 Avaliação funcional global

Das 10 vias mais abundantes, 7 são vias housekeeping (metabolismo basal: glicólise, aminoácidos, nucleótidos, parede celular) e 3 são vias de metabolismo especializado (fermentação, reserva energética, isoprenoides).

Interpretação: A diversidade de vias metabólicas ativas indica uma microbiota metabolicamente competente. A presença de múltiplas vias housekeeping em alta abundância é o esperado num microbioma metabolicamente ativo — significa que as bactérias estão vivas, a reproduzir-se e a processar nutrientes.

Relevância clínica das vias funcionais: a presença de vias housekeeping é necessária mas não suficiente para um microbioma saudável. O clinicamente relevante é a depleção de vias específicas de produção de butirato (via butiril-CoA acetato CoA-transferase) e a elevação de vias pró-inflamatórias (síntese de LPS, flagelos). Estas alterações funcionais estão já refletidas nos biomarcadores da secção 7 (capacidade butirogénica, risco de *C. difficile*) e são mais acionáveis clinicamente do que a abundância individual de cada via housekeeping.

9. Patógenos detetados (bacterianos + eucariotas + fungos)

9.1 Patógenos bacterianos

[MODERADO] *Escherichia coli* (patotipos) — MODERADO - Abundância: 0.00% | Reads: 1,047 -
Significância clínica: Genes de virulência de *E. coli* enteropatogénica (stx1/stx2/eae/ipaH/elt/est/aggR/afa) NÃO detetados por metagenómica. *E. coli* é comensal ubíquo do intestino humano. A patogenicidade depende do patotipo determinado por genes de virulência específicos: STEC/STEC (stx1/stx2+eae), EPEC (eae), ETEC (elt/est), EIEC (ipaH), EAEC (aggR/afa). Sem estes determinantes, a estirpe detetada representa provavelmente colonização comensal não patogénica. Interpretar em contexto clínico: se houver diarreia aguda ou SUH, confirmar com PCR multiplex de patotipos + toxina Shiga nas fezes. A declaração obrigatória (RD 1054/2002) aplica-se apenas a STEC confirmado por laboratório.

[MODERADO] *Clostridioides difficile* — MODERADO - Abundância: 0.00% | Reads: 1,814 -
Significância clínica: tcdA/tcdB NÃO detetados por metagenómica — estirpe NÃO toxigénica. Colonização assintomática, não requer tratamento com vancomicina oral nem fidaxomicina. Confirmar com PCR de toxinas A/B se houver clínica compatível (diarreia, febre, leucocitose). McDonald 2018 IDSA/SHEA Clin Infect Dis 66:e1.

[INCIDENTAL] *Toxoplasma gondii* — INCIDENTAL - Abundância: 0.00% | Reads: 369 -
Significância clínica: Achado sem ação clínica nesta amostra. *Toxoplasma gondii* diagnostica-se por serologia (IgG/IgM) e/ou PCR no sangue/LCR/líquido amniótico, NÃO pelas fezes. Não requer seguimento adicional na ausência de sintomas ou fatores de risco (gestação,

imunossupressão).

9.3 Fungos (micobioma)

Nota sobre a detecção fúngica por metagenômica shotgun: A biomassa fúngica nas fezes é tipicamente <0.1% do metagenoma total (Nash et al. 2017, Microbiome). A sensibilidade do shotgun para fungos é inferior à das bactérias devido à baixa abundância, parede celular resistente à lise (quitina/glucanos) e genomas grandes com menor cobertura por profundidade de sequenciação. Um resultado negativo NÃO descarta infecção fúngica clinicamente relevante. Interpretar sempre em contexto clínico e dietético do paciente.

Metodologia de classificação: Os fungos são classificados segundo a matriz BugID/BugSeq (2026): classificação clínica da espécie (segundo listas de prioridade WHO/ECDC) × limiar universal de sinal. O limiar foi calibrado em relação à distribuição natural da abundância fúngica em metagenoma fecal humano: o ponto de quebra a 10 RPM separa o fundo micobiótico normal do sinal elevado, de forma consistente com o mínimo de reporting do MetaMIC. Um floor absoluto de 30 reads filtra o ruído de cross-mapping. IMPORTANTE: Não existem limiares validados por espécie na literatura para fungos nas fezes por shotgun — estes limiares são de rastreio, não diagnósticos. Toda a detecção ao nível de traços requer confirmação ortogonal (cultura + PCR ITS) antes de tomar decisões clínicas.

Micobioma — traços sem significância clínica

- Detetaram-se traços de ADN fúngico ambiental/dietético (12 espécies: *Aspergillus flavus*, *Candida albicans*, *Candida auris*, *Candida glabrata*, *Candida krusei*...; 506 reads totais) em paciente ambulatorio imunocompetente. Sem significância clínica. Confirmar com cultura + PCR ITS apenas se houver fatores de risco (imunossupressão, hospitalização, NPT, antifúngicos prévios).

Gold standard confirmatório para fungos: Cultura em meio CHROMagar/Sabouraud + MALDI-TOF + PCR ITS1/ITS2. A identificação taxonômica por shotgun tem valor de rastreio; a confirmação da espécie e o antifungograma requerem isolamento em cultura.

⚠ Abundância muito baixa (<0.01%). A detecção de fungos ao nível de traços em metagenômica shotgun pode refletir: (1) colonização subclínica real, (2) contaminação ambiental (esporos ubíquos), ou (3) origem dietética (pão, cerveja, queijo, probióticos). A parede celular fúngica (quitina/glucanos) é resistente à lise padrão da extração de ADN, o que subestima a abundância real. Correlacionar com a clínica e considerar cultura dirigida se houver fatores de risco (imunossupressão, hospitalização prolongada, nutrição parentérica, antibioterapia de largo espectro).

ADVERTÊNCIA — Falsos positivos dietéticos: A detecção de ADN de *Saccharomyces cerevisiae* (levedura de panificação/cerveja) é frequente em shotgun fecal e quase sempre reflete consumo dietético recente (pão, cerveja, vinho, queijo, probióticos *S. boulardii*), NÃO infecção.

Interpretar SEMPRE em contexto dietético antes de atribuir significado clínico.

9.4 Vírus / fagos

- Fago: uncultured phage cr110_1: 0.0067%
- Fago: uncultured phage cr11_1: 0.0045%
- Fago: Faecalibacterium phage FP_Taranis: 0.0027%
- Fago: uncultured phage cr19_1: 0.0023%

Nota clínica: Os vírus detetados são bacteriófagos comensais, componentes normais do microbioma intestinal sem implicação clínica conhecida. Não se detetaram vírus de ADN humanos patogénicos acima dos limiares de reporte.

10. Resistência antibiótica (genes AMR)

[OK] Não se detetaram genes de resistência adquirida nos contigs montados (AMRFinderPlus + VFDB).

Nota: A ausência de ARGs no metagenoma NÃO garante sensibilidade fenotípica. EUCAST 2024: VME < 5% em apenas 44% dos antibióticos. Requer cultura + antibiograma.

11. Recomendações priorizadas

Prioridade	Ação	Justificação	Gold standard	Prazo
PRIORITÁRIA	Correlação clínica prioritária: a história documenta atividade da doença (calprotectina 580 µg/g, Mayo 2, PCR 22 mg/L, diarreia com sangue, tenesmo, perda de peso significativa) DISCORDANTE com a severidade microbiológica baixa. O microbioma NÃO descarta doença ativa; a conduta terapêutica deve ser guiada pela calprotectina/endoscopia e pelo critério do especialista, não pelo re-teste de microbioma.	Severidade microbiológica baixa mas atividade clínica documentada — prevalece a clínica	Calprotectina fecal + avaliação digestiva (endoscopia se aplicável)	Segundo critério clínico (não diferir)
SEGUIMENTO	Seguimento clínico habitual. Re-teste de microbioma apenas se persistirem sintomas ou mudarem fatores (antibioterapia, dieta, FMT).	Decidido pela severidade Monitorização	Seguimento clínico habitual	Apenas se sintomas

12. Conclusões clínicas

- Índice de disbiose: 0.757 (banda ligeiramente alterado).
- Enterotype Dysbiosis Score: 0.43 (enterotipo misto).
- Expansão comensal reativa de Escherichia coli, Clostridioides difficile sem genes de virulência (VFDB negativo) — não sugere infecção aguda. Sem ação clínica específica necessária.
- Não se detetaram genes de resistência antibiótica adquirida.
- Aviso: relatório de. Não constitui diagnóstico médico. A interpretação requer correlação clínica completa.

13. Metodologia e limitações — cumprimento normativo

- STORMS guidelines, Mirzayi et al. Nat Med 2021
- MlxS-Human v6.3.0 (Genomic Standards Consortium)
-
- EUCAST 2025 + IDSA/SHEA antimicrobial stewardship
- Pipeline: GenePortal Microbioma Humano v2.1 (metagenômica shotgun)
- Gerado: 2026-07-05 22:57

Limitações:

- O shotgun de ADN não deteta vírus de ARN (coronavírus, rotavírus, calicivírus, astrovírus); requer RNA-seq ou PCR específica.
- A abundância relativa não equivale a viabilidade nem a contagem absoluta de UFC; o DI numérico oficial requer qPCR quantitativa.
- O shotgun fornece genótipo AMR mas não perfil fenotípico (CIM); requer cultura dirigida + antibiograma.
- Patógenos críticos eucariotas (p. ex. Giardia, Cryptosporidium) requerem PCR específica como gold standard — a sensibilidade do shotgun a ~3-6M leituras é limitada.
- A interpretação clínica requer correlação com quadro clínico, dieta, tratamentos prévios e outros exames complementares.

14. Validação

Função	Nome	Nº de cédula profissional
Responsável de análise (bioinformática)		OmicaLabs SL — Pipeline GenePortal Microbioma Humano v2.1

Função	Nome	Nº de cédula profissional
Responsável de validação clínica	Juan Carlos Barba Carretero	Nº Col. 002395189P

OmicaLabs SL — Relatório de suporte à decisão clínica. Processamento, análise e interpretação realizados em conformidade com STORMS (Mirzayi 2021), MixS-Human v6.3.0 e ISO/TS 24420:2023 para processamento de dados metagenómicos shotgun.