



Genetics for people

»» Teste Genético Envelhecimento Saudável



My Ageing

RESUMO DOS RESULTADOS

Processo	Risco	
SÍNDROME METABÓLICA	BAIXO RISCO	<input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
GORDURA VISCERAL	RISCO MÉDIO	<input checked="" type="checkbox"/> <input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
DETOX HEPÁTICO	BAIXO RISCO	<input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
ESTRESSE OXIDATIVO	RISCO MÉDIO	<input checked="" type="checkbox"/> <input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
DOPAMINA	BAIXO RISCO	<input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
SEROTONINA	BAIXO RISCO	<input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
GABA	RISCO MÉDIO	<input checked="" type="checkbox"/> <input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
INFLAMAÇÃO	BAIXO RISCO	<input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
ENCURTAMENTO TELOMÉRICO	BAIXO RISCO	<input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
NEOPLASIAS	BAIXO RISCO	<input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>

RESUMO DAS RECOMENDAÇÕES

Com base em seus resultados genéticos, você está predisposto a desenvolver o distúrbio. Os suplementos, vitaminas e medicamentos mais recomendados, bem como suas dosagens, estão listados abaixo. Lembre-se de que esse relatório indica a predisposição genética e não significa necessariamente que você a desenvolverá. Antes de iniciar um regime terapêutico, recomendamos que você consulte seu médico especialista para confirmar o diagnóstico.

GABA		
Suplementação	Medicamentos	Outros
Teanina (50-150 mg) Fenibut (50-150 mg) Maracujá (80-125 mg)	Ansiolíticos Anticonvulsivantes	–

ESTRESSE OXIDATIVO		
Suplementação	Medicamentos	Outros
Vitamina E (50-100 UI) Vitamina C (250-500 mg) Selênio quelato (25-50 mcg) Zinco quelato (8-16 mg) Cobre (1-3 mg) Manganês (0 5-1 mg) Picnogenol (25-50 mg) Ácido alfa-lipóico (50-100 mg) Vitamina B12 (50-150 mg) Cisteína (200-600 mg)	–	–

Com base nos genes que você possui com atividade enzimática lenta ou intermediária, são indicados os seguintes grupos de medicamentos que são metabolizados por esses genes e que podem apresentar um problema na metabolização desses medicamentos. Lembre-se de que esse relatório indica uma predisposição genética e não significa necessariamente que você a desenvolverá. Antes de iniciar um regime de tratamento, recomendamos que você consulte seu médico especialista antes de fazer qualquer alteração em seu tratamento.

Antidepressivo	
Gen	Medicamento(s)
CYP2D6	Amitriptilina, Citalopram, Clomipramina, Desipramina, Fluoxetina, Fluvoxamina, Imipramina, Nefazodona, Nortriptilina, Paroxetina, Protriptilina, Timipramina, Venlafaxina, Vortioxetina
Antiarrítmico	
Gen	Medicamento(s)
CYP2D6	Propafenona, Quinino
Antianginal	
Gen	Medicamento(s)
NAT2	Isossorbida

Antibiótico	
Gen	Medicamento(s)
NAT2	Isoniazida, Pirazinamida, Rifampicina
Antineoplásico	
Gen	Medicamento(s)
UGT1A1	Irinotecano, Nilotinibe, Pazopanibe
CYP2D6	Cabazitaxel, Sunitinibe, Sirolimus, Ruxolitinibe
MTHFR	Etinilestradiol
Déficit de Atenção	
Gen	Medicamento(s)
CYP2D6	Atomoxetina
Analgésico	
Gen	Medicamento(s)
CYP2D6	Codeína, Tramadol
CYP2C9	Celecoxibe
Anticoagulante	
Gen	Medicamento(s)
CYP2C9	Prasugrel, Warfarina
CYP3A5	Prasugrel
NAT2	Clopidogrel
Ansiolítico	
Gen	Medicamento(s)
CYP2D6	Doxepina
Antimalárico	
Gen	Medicamento(s)
CYP2D6	Sulfato de quinina
Contraceptivo	
Gen	Medicamento(s)
MTHFR	Norelgestromina
Tratamento da Narcolepsia	
Gen	Medicamento(s)
CYP2D6	Modafinil
Doença de Gaucher	
Gen	Medicamento(s)
CYP2D6	Eliglustato
Anti-hipertensivo	

Gen	Medicamento(s)
CYP2D6	Cavedilol, Metoprolol, Propranolol
Anti-inflamatório	
Gen	Medicamento(s)
CYP2C9	Flurbiprofeno
Antipsicótico	
Gen	Medicamento(s)
CYP2D6	Aripiprazol, Iloperidona, Clozapina, Perfenazina, Pimozida, Risperidona, Tioridazina
Relaxante Muscular	
Gen	Medicamento(s)
CYP2D6	Tolteridona
NAT2	Hidralazina
Antitussígeno	
Gen	Medicamento(s)
CYP2D6	Dextrometorfano
Broncodilatador	
Gen	Medicamento(s)
CYP2D6	Aformoterol
UGT1A1	Aformoterol, Indacaterol
Tratamento Coreia	
Gen	Medicamento(s)
CYP2D6	Tetrabenazina
Tratamento Boca Seca	
Gen	Medicamento(s)
CYP2D6	Cevimeline
Derivados Aminoácidos	
Gen	Medicamento(s)
CYP2D6	Cevimeline

Com base nos genes com atividade enzimática lenta ou intermediária, são indicadas ações que podem promover seu funcionamento correto.

- **NOS3:** Avaliar o RCV.
- **CYP3A5:** Evite chá preto e verde. Use roibos como alternativa.
- **CYP4F2:** Inclua café em sua dieta, bem como suplementos ricos em ácido cafeico.
- **GSTP1:** Evite alho e quercetina. Inclua vegetais crucíferos, chá verde, soja, frutas cítricas, açafrão-da-terra, frutas vermelhas e chá de roibos em sua dieta, bem como alimentos ricos em resveratrol, como uvas vermelhas e produtos de uvas vermelhas.
- **GSTM1:** Evite alho e quercetina. Inclua vegetais crucíferos, chá verde, soja, frutas cítricas, açafrão-da-terra, frutas vermelhas e chá de roibos em sua dieta, bem como alimentos ricos em resveratrol, como uvas vermelhas e produtos de uvas vermelhas.
- **GSTT1:** Evite alho e quercetina. Inclua vegetais crucíferos, chá verde, soja, frutas cítricas, açafrão-da-terra, frutas vermelhas e chá de roibos em sua dieta, bem como alimentos ricos em resveratrol, como uvas vermelhas e produtos de uvas vermelhas.
- **MTHFR:** Discuta a análise de homocisteína com um profissional de saúde e inclua metilfolato em sua dieta.
- **NAT2:** Evite cafeína, cacau, chá e alimentos que contenham altos níveis de vitamina A.
- **UGT1A1:** Inclua em sua dieta vegetais crucíferos, frutas cítricas, dente-de-leão, chá de roibos, chá de hoenybush, alecrim, soja e cúrcuma. Recomenda-se o consumo de alimentos ricos em resveratrol (uvas vermelhas e derivados), antaxantina (salmão, camarão e outros organismos marinhos), ácido elágico (frutas vermelhas, como mirtilos, cerejas e romãs) e ácido ferúlico (encontrado em verduras, legumes, cereais, frutas e sementes).

RESULTADOS DETALHADOS

1. SÍNDROME METABÓLICA

BAIXO RISCO



INFORMAÇÃO SOBRE SÍNDROME METABÓLICA

A síndrome metabólica ou síndrome X é um conjunto de condições que aumentam o risco de doenças cardíacas, derrames e diabetes tipo 2. Essas condições incluem hipertensão, níveis elevados de açúcar no sangue, excesso de gordura corporal ao redor da cintura e níveis anormais de colesterol ou triglicerídeos. Os fatores de risco para a síndrome metabólica incluem uma combinação de genética, estilo de vida sedentário e uma dieta pouco saudável. A identificação e o manejo precoce da síndrome metabólica são cruciais para prevenir complicações graves de saúde.

RESULTADOS GENÉTICOS

Gene	SNP	Refêrencia do genótipo	Genótipo do paciente
ADBR2	rs1042713	GG	GG
ADBR2	rs1042714	GG	GG
ADBR3	rs4994	AA	AA
APOB	rs693	GG	GA
APOB	rs1367117	GG	GG
APOB	rs5742904	CC	CC
FTO	rs9939609	TT	TA
FTO	rs8050136	CC	CA
FTO	rs1421085	TT	TC
FTO	rs3751812	GG	GT
LEPR	rs1137100	AA	AG
MC4R	rs17782313	TT	TT
MC4R	rs12970134	GG	GG
MC4R	rs2229616	TT	CC
MC4R	rs10871777	AA	AA
NOS3	rs1799983	TT	GG
NOS3	rs2070744	CC	TT

2. GORDURA VISCERAL

RISCO MÉDIO



INFORMAÇÃO SOBRE GORDURA VISCERAL

A gordura visceral refere-se ao acúmulo de gordura ao redor dos órgãos internos do abdômen. Esse tipo de gordura é especialmente prejudicial para a saúde, pois está associado a um maior risco de doenças cardiovasculares, diabetes tipo 2 e outras complicações metabólicas. O acúmulo de gordura visceral pode ser influenciado por fatores genéticos, hábitos alimentares inadequados, falta de exercício e outros fatores de estilo de vida. Reduzir a gordura visceral é importante para melhorar a saúde geral e prevenir doenças crônicas.

RESULTADOS GENÉTICOS

Gene	SNP	Refêrencia do genótipo	Genótipo do paciente
FTO	rs9939609	TT	TA
FTO	rs8050136	CC	CA
FTO	rs1421085	TT	TC
FTO	rs3751812	GG	GT

3. DETOX HEPÁTICO

BAIXO RISCO



INFORMAÇÃO SOBRE DETOX HEPÁTICO

A detoxificação hepática refere-se ao processo pelo qual o fígado quebra e elimina toxinas do corpo. O fígado é fundamental para a desintoxicação, pois metaboliza substâncias nocivas e as converte em compostos menos prejudiciais que podem ser excretados. Fatores como dieta, consumo de álcool, exposição a contaminantes ambientais e genética podem afetar a capacidade do fígado de realizar esse processo de forma eficaz.

RESULTADOS GENÉTICOS

Gene	SNP	Refêrencia do genótipo	Genótipo do paciente
EHPX1	rs2234922	AA	AA
EHPX1	rs1051740	TT	TT
CBS	rs234706	AA	GG
CBS	rs5742905	AA	AA

Gene	Refêrencia do haplótipo	Haplótipo do paciente	Metabolizador
CFTR	*1/*1	*1/*1	NORMAL
CYP2A6	*1/*1	*1/*1	NORMAL
CYP2B6	*1/*1	*1/*1	NORMAL
CYP2C19	*38/*38	*1/*1	NORMAL
CYP2C8	*1/*1	*1/*3	INTERMEDIÁRIO
CYP2C9	*1/*1	*1/*2	INTERMEDIÁRIO
CYP2D6	*1/*1	*1/*10	INTERMEDIÁRIO
CYP3A4	*1/*1	*1/*1	NORMAL
CYP3A5	*1/*1	*3/*3	LENTO
CYP4F2	*1/*1	*4/*6	INTERMEDIÁRIO
DPYD	*1/*1	*1/*1	NORMAL
GSTP1	*1/*1	*1A/*1B	INTERMEDIÁRIO
MTHFR	*1/*1	*1/*2	INTERMEDIÁRIO
NAT2	*4/*4	*5B/*5B	LENTO
NQO1	*1/*1	Activo/Activo	NORMAL
SLCO1B1	*1/*1	*1/*1	NORMAL
TPMT	*1/*1	*1/*1	NORMAL
UGT1A1	*1/*1	*1/*28	INTERMEDIÁRIO

4. ESTRESSE OXIDATIVO

RISCO MÉDIO



INFORMAÇÃO SOBRE ESTRESSE OXIDATIVO

O estresse oxidativo ocorre quando há um desequilíbrio entre os radicais livres no corpo e os antioxidantes disponíveis para combatê-los, conhecido como **capacidade antioxidante**. Antioxidantes são substâncias que podem prevenir ou retardar alguns tipos de danos às células. Esse processo desencadeia uma resposta inflamatória. Esse processo desencadeia uma resposta inflamatória e pode causar problemas de saúde associados, como problemas cardiovasculares, envelhecimento precoce, entre outros e uma alta capacidade antioxidante é essencial para combatê-los. Essa capacidade antioxidante e o estresse oxidativo podem ser modulados por uma ampla variedade de agentes ambientais, como dieta, exercícios físicos, hábitos não saudáveis, como fumo e álcool, e também têm um importante componente genético.

RESULTADOS GENÉTICOS

Gene	SNP	Refêrencia do genótipo	Genótipo do paciente
AOC1	rs2268999	AA	AT
AOC1	rs10156191	CC	CT
AOC1	rs1049742	CC	CC
APOA2	rs5082	GG	AA
CAT	rs1001179	CC	CT
CAT	rs524154	AA	AG
FABP2	rs1799883	TT	TC
PLIN1	rs2289487	CC	CT
PLIN1	rs1052700	AA	AT
PPARg	rs1801282	CC	CC
SOD1	rs121912442	CC	CC
SOD1	rs121912443	AA	AA
SOD2	rs4880	AA	AA
EHPX1	rs2234922	AA	AA
EHPX1	rs1051740	TT	TT
CBS	rs234706	AA	GG
CBS	rs5742905	AA	AA
IL-6	rs1800795	CC	GG
TNF-ALFA	rs1800629	GG	GG
TNF-ALFA	rs361525	GG	GG
HFE	rs1799945	CC	CG
HFE	rs1800562	GG	GG

Gene	Refêrencia do haplótipo	Haplótipo do paciente	Metabolizador
DPYD	*1/*1	*1/*1	NORMAL
GSTM1	*1/*1	*1/*D	INTERMEDIÁRIO
GSTP1	*1A/*1A	*1A/*1B	INTERMEDIÁRIO
GSTT1	*1/*1	*D/*D	LENTO
MTHFR	*1/*1	*1/*2	INTERMEDIÁRIO
NQO1	*1/*1	Activo/Activo	NORMAL

5. DOPAMINA

BAIXO RISCO



INFORMAÇÃO SOBRE DOPAMINA

A dopamina é um neurotransmissor, ou seja, uma substância química que se encontra no cérebro e no sistema nervoso central, desempenhando um papel fundamental na comunicação entre as células nervosas ou neurônios. A dopamina desempenha várias funções no cérebro e no corpo, estando envolvida em uma ampla variedade de processos, incluindo o controle do movimento, a regulação do estado de ânimo, a motivação, o prazer e a tomada de decisões. Alterações em sua produção podem afetar o estado de ânimo.

RESULTADOS GENÉTICOS

Processo	Gene	SNP	Refêrência do genótipo	Genótipo do paciente
Conversão	DBH	rs1108580	GG	AG
Conversão	DBH	rs1611115	CC	CC
Degradação	COMT	rs4680	GG	GA
Degradação	COMT	rs4633	CC	CT
Degradação	COMT	rs769224	GG	GG
Degradação	MAOB	rs1799836	TT	TC
Síntese	MIR4686	rs10770141	GG	GG
Síntese	DDC	rs921451	TT	TC
Síntese	DDC	rs12718541	AA	AG
Receptores	DRD1	rs4532	CC	TT
Receptores	DRD1	rs5326	CC	CC
Receptores	DRD2	rs1800497	GG	GA
Receptores	DRD2	rs6275	AA	GG
Receptores	DRD3	rs167771	GG	GA
Receptores	DRD3	rs6280	TT	CT
Receptores	DRD4	rs3758653	TT	TC
Receptores	DRD4	rs1800955	TT	TT
Transportadores	SLC6A3	rs393795	GG	GG
Liberación	OPRM1	rs1799971	AA	AA

6. SEROTONINA

BAIXO RISCO



INFORMAÇÃO SOBRE SEROTONINA

A serotonina é um neurotransmissor que geralmente atua como inibidor no sistema nervoso central. O precursor da sua síntese é o triptofano, que é transportado pelo sangue até o cérebro, onde é captado por terminais nervosos e convertido em 5-hidroxitriptofano (5-HTP) pela enzima triptofano hidroxilase. A serotonina está envolvida em processos de aprendizado, memória, felicidade e sono. Níveis baixos de serotonina têm sido relacionados com depressão, ansiedade, problemas de sono e até mesmo condições gastrointestinais.

RESULTADOS GENÉTICOS

Processo	Gene	SNP	Refêrencia do genótipo	Genótipo do paciente
Síntese	TPH2	rs120074175	GG	
Síntese	TPH2	rs120074176	CC	
Síntese	TPH2	rs17110563	CC	
Síntese	DDC	rs137853211	GG	
Síntese	DDC	rs137853212	CC	
Síntese	DDC	rs921451	TT	TC
Síntese	DDC	rs12718541	AA	AG
Degradação	MAOA	rs72554632	AA	
Degradação	MAOA	rs587777457	AA	
Degradação	MAOA	rs12718541	AA	AG
Receptores	HTR1A	rs6295	GG	CG
Receptores	HTR1E	rs1406946	CC	CT
Receptores	HTR3A	rs1062613	TT	TC
Receptores	HRT7	rs7905446	TT	TT
Transportadores	SLC6A4	rs1042173	AA	AC
Transportadores	SLC6A4	rs25531	TT	

7. GABA

RISCO MÉDIO



INFORMAÇÃO SOBRE GABA

O ácido gama-aminobutírico (GABA) é um neurotransmissor inibidor do sistema nervoso central. É sintetizado a partir do ácido glutâmico, outro neurotransmissor excitador do cérebro. A enzima glutamato descarboxilase (GAD) converte o glutamato em GABA, que será detectado pelos receptores GABA-A e GABA-B nas células nervosas, reduzindo assim a excitabilidade da célula. Esta via está envolvida na regulação do tônus muscular, inibição da excitação neuronal e regulação do estado de ânimo e ansiedade. Uma estimulação do sistema GABAérgico provoca um estado de sedação, amnésia ou até mesmo ataxia, enquanto sua inibição resulta em problemas de sono ou ansiedade.

RESULTADOS GENÉTICOS

Processo	Gene	SNP	Refêrencia do genótipo	Genótipo do paciente
Síntese	GAD1	rs769407	GG	GG
Síntese	GAD1	rs12185692	CC	AA
Receptores	GABRA2	rs279858	TT	CC
Degradação	ABAT	rs121434578	CC	
Degradação	ABAT	rs724159992	GG	
Degradação	ABAT	rs724159991	CC	
Degradação	ALDH5A1	rs118203982	GG	
Degradação	ALDH5A1	rs118203984	CC	

8. INFLAMAÇÃO

BAIXO RISCO



INFORMAÇÃO SOBRE INFLAMAÇÃO

A inflamação é a resposta do sistema imunológico a infecções, lesões ou irritações. Embora a inflamação aguda seja uma parte necessária do processo de cura, a inflamação crônica pode contribuir para uma série de doenças, incluindo doenças cardíacas, artrite e certos tipos de câncer. Fatores como dieta, estresse, infecções recorrentes e genética podem influenciar a propensão à inflamação crônica. A gestão adequada da inflamação é crucial para manter a saúde a longo prazo.

RESULTADOS GENÉTICOS

Gene	SNP	Refêrencia do genótipo	Genótipo do paciente
AOC1	rs2268999	AA	AT
AOC1	rs10156191	CC	CT
AOC1	rs1049742	CC	CC
AOC1	rs2052129	GG	TT
HNMT	rs11558538	CC	CT
CAT	rs1001179	CC	CT
IL1A	rs17561	CC	CC
IL1A	rs1800587	GG	GG
IL1B	rs16944	AA	AG
IL1B	rs1143634	GG	GG
IL1RN	rs419598	CC	TT
IL-6	rs1800795	CC	GG
IL-10	rs1800896	CC	TC
CD33	rs3865444	CC	CA
MS4A	rs744373	AA	AA
TREM2	rs143332484	CC	CC
CRP	rs1205	TT	CT
NOS3	rs1799983	TT	GG
NQO1	rs1131341	GG	GG
NQO1	rs1800566	GG	GG
TNF-ALPHA 1	rs1800629	GG	GG
TNF-ALPHA 2	rs361525	GG	GG

9. ENCURTAMENTO DO TELÔMERO

BAIXO RISCO



INFORMAÇÃO SOBRE ENCURTAMENTO DO TELÔMERO

O encurtamento do telômero é um processo biológico que ocorre à medida que as células se dividem e envelhecem. Os telômeros são estruturas protetoras nas extremidades dos cromossomos que encurtam a cada divisão celular. Quando os telômeros se tornam muito curtos, as células perdem a capacidade de se dividir e funcionar corretamente, contribuindo para o envelhecimento e o desenvolvimento de doenças relacionadas à idade. Fatores genéticos, estilo de vida e ambiente podem influenciar a velocidade de encurtamento dos telômeros.

RESULTADOS GENÉTICOS

Gene	SNP	Refêrencia do genótipo	Genótipo do paciente
BHMT	rs651852	CC	CT
BHMT	rs617219	AA	AC
BHMT	rs567754	CC	CT
BHMT	rs585800	TT	TA
MTR	rs1805087	AA	AA
MTRR	rs1802059	GG	GG
MTRR	rs162036	AA	AA
MTRR	rs10380	CC	CC
MTRR	rs1801394	AA	AG
TERT	rs2736100	AA	CC
ZBTB46	rs755017	AA	AA
MIR4454	rs7675998	GG	GG

10. NEOPLASIAS

BAIXO RISCO



INFORMAÇÃO SOBRE NEOPLASIAS

As neoplasias, ou tumores, são crescimentos anormais de tecido que podem ser benignos ou malignos. Os tumores malignos, ou cânceres, são particularmente perigosos por sua capacidade de invadir tecidos próximos e se espalhar para outras partes do corpo. O desenvolvimento de neoplasias é influenciado por uma combinação de fatores genéticos, exposição a carcinógenos, infecções virais e outros fatores ambientais. A detecção precoce e o tratamento adequado das neoplasias são fundamentais para melhorar os resultados de saúde.

RESULTADOS GENÉTICOS

Gene	SNP	Refêrencia do genótipo	Genótipo do paciente
ATM	rs3092856	CC	CC
BCMO1	rs12934922	AA	TT
CYP1A1	rs1048943	TT	TT
CYP3A4	rs2740574	TT	TT
EHPX1	rs2234922	AA	AA
EHPX1	rs1051740	TT	TT
GSTP1	rs1695	AA	AG
MTHFR	rs1801133	GG	GA
MTHFR	rs1801131	TT	TT
SOD2	rs4880	AA	AA
TERT	rs2736100	CC	CC

TECNOLOGIA

A tecnologia de microarray de ADN u chip de ADN, consiste numa superfície sólida com reações microscópicas (microreações), em que as sondas moleculares se ligam para detetar a presença de moléculas de ADN alvo. A hibridação da sonda e ADN alvo é geralmente detetada e quantificada medindo a intensidade da uma dada fluorescência gerada pela sonda molecular nas amostras. Este tipo de tecnologia permite a deteção de milhares de fragmentos de ADN específicos presentes numa amostra de ADN. Por outro lado, a especificidade em termos de reconhecimento da sequência de ADN é muito elevada, uma vez que a troca de apenas um nucleótido (resolução de uma única base) pode ser detetada utilizando sondas curtas de oligonecleótidos (20-25 nucleótidos). Como resultado, a tecnologia de microarray de ADN também evoluiu para uma técnica de sequenciação de ADN para genotipar várias centenas de milhares de variantes de nucleótidos individuais (VNIs/SNVs) em genes-alvo localizados por todo o genoma (Microarray de ADN do genoma total).

Bead Chip Infinium Global Screening Array Orion (GSA Orion) es una línea de chips de ADN desarrollado por Illumina para su plataforma de DNA Microarray iScan, muy empleado en estudios genéticos poblacionales y medicina de precisión, que proporciona un contenido optimizado con resultados de genotipado de alta calidad, 100% fiables y reproducibles. La construcción del Chip GSA se llevó a cabo en colaboración con un consorcio de expertos y la selección de SNVs, se ha utilizado información de bases de datos científicas de reconocido prestigio como gnomAD, NHGRI-EBI-GWAS Catalog, ClinVar, MHC-HLA-KIR y PharmGKB. El GSA permite el análisis de aproximadamente 700.000 SNVs que cubren variantes de interés (*hot spots*) a lo largo de todo el genoma, con impacto en un amplio rango de rasgos genéticos con implicaciones fisiológicas y fisiopatológicas. Además, permite la customización por parte de los usuarios para incorporar *Ad Hoc* 50.000-100.000 variantes de interés.

CALIDAD

O laboratório de análises dispõe de procedimentos normalizados e eficazes de proteção contra problemas técnicos e operacionais. No entanto, os resultados podem ser alterados devido a problemas na recolha da amostra (contaminação) e na rotulagem (identificação), atraso na receção da amostra no laboratório (integridade), entre outros problemas. Isto pode levar à invalidação dos resultados do teste. Nestes casos, seria pedido ao doente que repetisse todo o processo de análise. Tal como acontece com todos os testes clínicos analíticos, existe uma pequena possibilidade de o laboratório comunicar informações incorrectas. Se houver suspeita de um erro no genótipo detectado, poderia ser solicitado um teste de verificação.

