



Genetics for people



Teste de Farmacogenética

NEUROPSIQUIATRIA



My *Pharma*

NEURO

COMPATIBILIDADE DOS MEDICAMENTOS

Aqui está apresentada a compatibilidade farmacológica de acordo com a interação gene - medicamento para cada um dos medicamentos analisados no teste. A seleção de medicamentos foi baseada na presença de anotações farmacogenéticas aprovadas pelos principais consórcios de especialistas US Food and Drug Administration (FDA), European Medicines Agency (EMA), Swiss Agency of Therapeutic Products (Swissmedic), Pharmaceuticals and Medical Devices Agency, Japan (PMDA) e Health Canada (Santé Canada) (HCSC).

Observação: Cada categoria de medicamentos possui mais opções disponíveis, não mostradas devido à ausência de anotações farmacogenéticas.

Na tabela, os medicamentos são classificados de acordo com seu potencial impacto em: **Sem impacto associado**, **Impacto limitado**, **Impacto moderado** e **Impacto elevado**. Medicamentos classificados como **Sem impacto associado** são aqueles para os quais não foram identificadas variantes de risco no paciente. É recomendável prestar atenção especial às anotações clínicas e recomendações terapêuticas para os medicamentos classificados como **Impacto elevado** e **Impacto moderado**, que podem incluir mudança de medicamento ou ajuste de dose, entre outros.

Categoria	Impacto elevado	Impacto moderado	Impacto limitado	Sem impacto associado
Anticonvulsivantes	Fenitoína Oxcarbazepina	Ácido Valpróico Carbamazepina Fenobarbital Topiramato	Gabapentina Lamotrigina	Mefenitoína Metilfenobarbital Pregabalina
Ansiolíticos		Lorazepam Midazolam Oxazepam Óxido nitroso		Alprazolam Diazepam
Antipsicóticos	Aripiprazol Clorpromazina Haloperidol Paliperidona Perfenazina Risperidona Trifluoperazina	Amisulprida Clozapina Flufenazina Lurasidona Tioridazina	Lítio Olanzapina Quetiapina	Iloperidona Ziprasidona

Categoria	Impacto elevado	Impacto moderado	Impacto limitado	Sem impacto asociado
Antidepressivos	Amitriptilina Clomipramina Desipramina Doxepina Fluvoxamina Nortriptilina Paroxetina Venlafaxina	Fluoxetina Isoniazida Liotironina Mirtazapina Morfina	Citalopram Escitalopram Milnaciprano Naltrexona Sertralina	Duloxetina Esketamina Imipramina Trimipramina
Tabagismo	Bupropiona	Clonidina Nicotina Vareniclina		
TDAH		Dextroanfeta- mina Metilfenidato		

RESULTADOS DETALHADOS

A seguir estão detalhados todos os medicamentos analisados que foram classificados como **Impacto elevado**, **Impacto moderado** e **Impacto limitado** pelo algoritmo farmacogenético MyPharma Neuro.


Para cada medicamento, uma tabela é incluída mostrando os genes (**Gene**) e detalhes sobre polimorfismos de nucleotídeo único (**SNP**) ou haplótipos que interagem com o medicamento correspondente (**Variante/Haplótipo**). Além disso, há uma coluna de **Nível de evidência** que indica o nível de evidência para a combinação medicamento-variante genética (1A, 1B, 2A, 2B, 3) proveniente da Pharmacogenomics Knowledge Base (PharmGKB), agências reguladoras de medicamentos (FDA, EMA) e consórcios internacionais de farmacogenética (CPIC e DPWG), bem como o **parâmetro afetado**: [E]Eficiência, [D]Dose, [T]Toxicidade, [O]Outros e [Pk]Farmacocinética. Por fim, são incluídas **anotações clínicas específicas** elaboradas a partir das recomendações presentes na base de dados do PharmGKB para aqueles SNPs que apresentam impacto.

Após a conclusão da tabela, com base nas informações fornecidas, é incluída a **recomendação terapêutica** associada a cada medicamento.


Fenitoína				Nº VARIANTES AFETADAS: 13/19
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCB1	rs1128503	3	D E T O Pk	Maior concentração do fármaco no plasma.
CYP1A1	rs2606345	3	D E T O Pk	Menor resposta ao tratamento em mulheres
CYP2C9	*3	1A	D E T O Pk	Menor metabolismo e maior risco de toxicidade
	rs71486745	3	D E T O Pk	Necessidade de doses maiores
	rs12782374	3	D E T O Pk	Menor metabolismo e necessidade de maior dose
EPHX1	rs1051740	3	D E T O Pk	Maior risco de ter um filho com anomalia craniofacial
NAT2	rs1041983 rs1208 rs1799929 rs1799930 rs1801280	3	D E T O Pk	Maior risco de toxicidade em conjunto com isoniazida
SCN1A	rs3812718	3	D E T O Pk	Necessidade de doses maiores
SCN2A	rs2304016	3	D E T O Pk	Aumento do risco de resistência a medicamentos antiepilépticos

Recomendação terapêutica: Existem anotações para uma ou mais variantes afetadas em que o CPIC recomenda reduzir a dose para metabolisadores lentos do CYP2C9. O DPWG

recomenda usar a dose inicial padrão e reduzir a dose de manutenção, além de monitorar a resposta, concentrações séricas e efeitos adversos.

 Oxcarbazepina Nº VARIANTES AFETADAS: 3/4				
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCB1	rs1045642	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento e menor concentração do fármaco no plasma
SCN2A	rs2304016	3	DETO Pk	Aumento do risco de resistência a medicamentos antiepilépticos
UGT2B7	rs7439366	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento

Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, devido à sua classificação como medicamento com potencial de impacto elevado, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

 Aripiprazol Nº VARIANTES AFETADAS: 7/11				
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ANKK1	rs1800497	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
CNR1	rs1049353	3	DET O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
DRD2	rs2514218	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
FAAH	rs324420	3	DET O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
MC4R	rs489693	3	DET O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
SH2B1	rs3888190	3	DET O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
CYP2D6	*10	1A	DETO Pk	Menor metabolismo

Recomendação terapêutica: Existem notas para uma ou mais variantes afetadas nas quais o DPWG recomenda reduzir a dose máxima em metabolizadores lentos.


Clorpromazina				Nº VARIANTES AFETADAS: 2/2
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
CYP1A2	rs762551	3	DE T O Pk	Maior risco de apresentar intervalo QT prolongado
EPM2A	rs1415744	3	DE E T O Pk	Menor resposta ao tratamento

Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, devido à sua classificação como medicamento com potencial de impacto elevado, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Haloperidol				Nº VARIANTES AFETADAS: 5/8
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
CNR1	rs1049353	3	DE T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
EPM2A	rs1415744	3	DE E T O Pk	Menor resposta ao tratamento
FAAH	rs324420	3	DE T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
MC4R	rs489693	3	DE T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
CYP2D6	*10	1A	DE T O Pk	Menor metabolismo

Recomendação terapêutica: Existem anotações para uma ou mais variantes afetadas nas quais o DPWG recomenda usar 60% da dose normal para metabolisadores lentos. Para metabolisadores ultrarrápidos, recomenda-se aumentar a dose em 50% ou usar um medicamento alternativo.

Paliperidona				Nº VARIANTES AFETADAS: 3/4
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
MC4R	rs17782313 rs489693	3	DE T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos

 Paliperidona Nº VARIANTES AFETADAS: 3/4				
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
SH2B1	rs3888190	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos

Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, devido à sua classificação como medicamento com potencial de impacto elevado, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

 Perfenazina Nº VARIANTES AFETADAS: 2/2				
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
	rs2842030	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
RGS4	rs951439	3	DETO Pk	Menor resposta comparada à quetiapina e ziprasidona

Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, devido à sua classificação como medicamento com potencial de impacto elevado, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

 Risperidona Nº VARIANTES AFETADAS: 23/47				
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
-	rs1805054	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
ABCB1	rs1045642	3	DETO Pk	Maior risco de apresentar intervalo QT prolongado
AKT1	rs2494732	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
ANKK1	rs1800497	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
CCL2	rs2857657	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento

Risperidona				Nº VARIANTES AFETADAS: 23/47
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
CNR1	rs1049353	3	DE T OPk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
COMT	rs165599	3	DE T OPk	Menor resposta ao tratamento
DRD2	rs1799978	3	DE T OPk	Maior tempo de resposta após a administração
	rs2514218	3	DE T OPk	Menor resposta ao tratamento
DRD3	rs6280	3	DE T OPk	Menor resposta ao tratamento
EPM2A	rs1415744	3	DE T OPk	Menor resposta ao tratamento
FAAH	rs324420	3	DE T OPk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
GRM7	rs2069062	3	DE T OPk	Menor resposta ao tratamento
HTR1A	rs10042486	3	DE T OPk	Menor resposta ao tratamento
HTR2A	rs6313	3	DE T OPk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos cardiovasculares
HTR2C	rs3813928	3	DE T OPk	Menor resposta ao tratamento
	rs6318	3	DE T OPk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
MC4R	rs17782313 rs489693	3	DE T OPk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
SH2B1	rs3888190	3	DE T OPk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
UGT1A1	rs10929302 rs887829	3	DE T OPk	Maior risco de hiperprolactinemia
CYP2D6	*10	1A	DE T OP k	Menor metabolismo

Recomendação terapêutica: Existem anotações para uma ou mais variantes afetadas nas quais o DPWG recomenda reduzir a dose para metabolisadores lentos. Para metabolisadores ultrarrápidos, recomenda-se usar um medicamento alternativo ou ajustar a dose de acordo com a dose máxima.

Trifluoperazina				Nº VARIANTES AFETADAS: 2/2
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
CYP1A2	rs762551	3	DETO Pk	Maior risco de apresentar intervalo QT prolongado
EPM2A	rs1415744	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento


Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, devido à sua classificação como medicamento com potencial de impacto elevado, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Amitriptilina				Nº VARIANTES AFETADAS: 10/14
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCB1	rs10248420 rs10280101 rs11983225 rs12720067 rs2235040 rs2235067 rs4148739 rs4148740	3	DETO Pk	Menor probabilidade de remissão
	rs2032583	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
CYP2D6	*10	1A	DETO Pk	Maior risco de desenvolver efeitos adversos e menor metabolismo


Recomendação terapêutica: Existem notas para uma ou mais variantes afetadas nas quais o CPIC recomenda usar um medicamento alternativo para metabolisadores lentos, rápidos ou ultrarrápidos do CYP2C19 e para metabolisadores lentos ou ultrarrápidos do CYP2D6. Se administrado, reduzir a dose em 25% em metabolisadores intermediários e em 50% em metabolisadores lentos.

 Clomipramina Nº VARIANTES AFETADAS: 4/6				
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCB1	rs2032582	3	DETO Pk	Maior risco de apresentar ideias suicidas
FKBP5	rs1360780	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
HTR1B	rs130058	3	DETO Pk	Maior risco de apresentar ideias suicidas
CYP2D6	*10	1A	DETO Pk	Menor metabolismo

Recomendação terapêutica: Existem anotações para uma ou mais variantes afetadas em que o CPIC recomenda um medicamento alternativo para metabolisadores ultrarrápidos ou pobres do CYP2D6 e metabolisadores ultrarrápidos, rápidos ou pobres do CYP2C19. Se a clomipramina for justificada, considere uma redução de 50% da dose em metabolisadores lentos do CYP2D6 ou CYP2C19. Para os metabolisadores intermediários da CYP2D6, deve-se considerar uma redução de 25% da dose.

 Desipramina Nº VARIANTES AFETADAS: 3/5				
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
MC1R	rs2228478 rs2228479	3	DETO Pk	Menor probabilidade de remissão
CYP2D6	*10	1A	DETO Pk	Menor metabolismo

Recomendação terapêutica: Existem notas para uma ou mais variantes afetadas nas quais o CPIC recomenda usar um medicamento alternativo para metabolisadores lentos ou ultrarrápidos. Se administrado, reduzir a dose em 25% em metabolisadores intermediários e em 50% em metabolisadores lentos. Para metabolisadores ultrarrápidos, deve-se considerar um medicamento alternativo.

 Doxepina Nº VARIANTES AFETADAS: 2/5				
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
CYP2C9	*3	3	DETO Pk	Diminuição da depuração do medicamento
CYP2D6	*10	1A	DETO Pk	Diminuição do metabolismo

Recomendação terapêutica: Existem anotações para uma ou mais variantes afetadas em que o CPIC recomenda um medicamento alternativo para metabolisadores ultrarrápidos ou pobres do CYP2D6 e metabolisadores ultrarrápidos, rápidos ou pobres do CYP2C19. Se a amitriptilina for justificada, considere uma redução de 50% da dose em metabolisadores lentos do CYP2D6 ou CYP2C19. Para os metabolisadores intermediários da CYP2D6, deve-se considerar uma redução de 25% da dose.

Fluvoxamina				Nº VARIANTES AFETADAS: 5/9
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCB1	rs2032583	3	DE T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
FGF2	rs1449683	3	D E T O Pk	Menor resposta ao tratamento
HTR1A	rs10042486 rs1364043	3	D E T O Pk	Menor resposta ao tratamento
CYP2D6	*10	1A	D E T O Pk	Menor metabolismo


Recomendação terapêutica: Existem anotações para uma ou mais variantes afetadas em que o CPIC recomenda reduzir de 25 a 50% a dose inicial. Além disso, recomenda um fármaco alternativo que não seja metabolizado por CYP2D6 para metabolizadores lentos.

Nortriptilina				Nº VARIANTES AFETADAS: 3/6
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCB1	rs1045642	3	D E T O Pk	Menor resposta ao tratamento em conjunto com morfina e maior risco de desenvolver efeitos adversos
GNB3	rs5443	3	D E T O Pk	Menor resposta ao tratamento
CYP2D6	*10	1A	D E T O Pk	Maior risco de desenvolver efeitos adversos e menor metabolismo

Recomendação terapêutica: Existem anotações para uma ou mais variantes afetadas em que o CPIC recomenda reduzir a dose para 25% em metabolizadores intermediários. Para metabolizadores lentos ou ultrarrápidos, é recomendado um fármaco alternativo. Se não for possível, recomenda-se reduzir a dose em 50% em metabolizadores lentos. O DPWG recomenda a redução da dose para metabolizadores lentos ou intermediários e, para metabolizadores ultrarrápidos, recomenda um medicamento alternativo ou o aumento da dose padrão em 70%. Além disso, recomenda-se que as concentrações plasmáticas de nortriptilina e 10-hidroxinortriptilina sejam monitoradas.

		Paroxetina		Nº VARIANTES AFETADAS: 27/35
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCB1	rs10248420 rs10280101 rs11983225 rs12720067 rs2235067 rs4148739 rs4148740	3	DETOPk	Menor probabilidade de remissão
	rs2235040	3	DETOPk	Menor probabilidade de remissão e maior risco de desenvolver efeitos adversos
	rs2032582	3	DETOPk	Maior risco de apresentar ideias suicidas
	rs2032583	3	DETOPk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
ADM	rs11042725	3	DETOPk	Menor resposta ao tratamento
CYP1A2	rs762551	3	DETOPk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos e necessidade de maior dose
	rs4646425 rs4646427	3	DETOPk	Maior tempo de resposta após a administração
	rs2470890 rs2472304	3	DETOPk	Menor probabilidade de remissão
DRD3	rs6280	3	DETOPk	Menor resposta ao tratamento
FKBP5	rs1360780	3	DETOPk	Menor resposta ao tratamento
GDNF	rs2216711 rs2973049	3	DETOPk	Menor resposta ao tratamento
HTR1A	rs10042486 rs1364043 rs6295	3	DETOPk	Menor resposta ao tratamento
HTR1B	rs130058	3	DETOPk	Maior risco de apresentar ideias suicidas
REEP5	rs153549 rs153560	3	DETOPk	Menor resposta ao tratamento
CYP2D6	*10	1A	DETOPk	Menor metabolismo

Recomendação terapêutica: Existem anotações para uma ou mais variantes afetadas em que o CPIC recomenda um fármaco alternativo não metabolizado por CYP2D6 para metabolisadores ultrarrápidos. Para metabolisadores lentos, recomenda-se reduzir a dose inicial em 50%, titulação mais lenta e reduzir a dose de manutenção em 50%. O DPWG recomenda um fármaco alternativo para metabolisadores ultrarrápidos.


		Venlafaxina		Nº VARIANTES AFETADAS: 17/27
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCB1	rs10248420 rs10280101 rs11983225 rs12720067 rs4148739	3	DETO Pk	Menor probabilidade de remissão
	rs1045642	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
	rs2235040	3	DET O Pk	Menor probabilidade de remissão e maior risco de desenvolver efeitos adversos
	rs2032582	3	DET O Pk	Maior risco de apresentar ideias suicidas
	rs2032583	3	DET O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
COMT	rs4680	3	DETO Pk	Menor resposta nos transtornos depressivos
FKBP5	rs1360780	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
GRIA3	rs3761554 rs3761555 rs502434	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
HTR1B	rs130058	3	DET O Pk	Maior risco de apresentar ideias suicidas
TPH2	rs1487278	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
CYP2D6	*10	1A	DETO Pk	Menor metabolismo

Recomendação terapêutica: Existem anotações para uma ou mais variantes afetadas em que o CPIC recomenda um medicamento alternativo não metabolizado pelo CYP2D6 para os metabolisadores lentos. O DPWG recomenda um medicamento alternativo ou a redução da dose e o monitoramento do nível do metabólito plasmático para os metabolisadores lentos e intermediários. Para os metabolisadores ultrarrápidos, recomenda-se aumentar a dose para 150% ou usar um medicamento alternativo.

Bupropiona				Nº VARIANTES AFETADAS: 11/15
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ANKK1	rs1800497	3	DETOPk	Menor resposta ao tratamento
CHRNA5	rs16969968 rs503464	3	DETOPk	Menor resposta ao tratamento
	rs2036527	3	DETOPk	Menor resposta ao tratamento em mulheres
CYP2B6	rs2279343 rs3211371	3	DETOPk	Menor resposta ao tratamento
DRD1	rs11746641 rs11749035 rs2168631	3	DETOPk	Menor probabilidade de abstinência
GALR1	rs2717162	3	DETOPk	Menor resposta ao tratamento
HTR2A	rs2770296	3	DETOPk	Menor resposta ao tratamento

Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, devido à sua classificação como medicamento com potencial de impacto elevado, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Ácido Valpróico				Nº VARIANTES AFETADAS: 11/20
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
-	rs2769605	3	DETOPk	Menor resposta ao tratamento
ANKK1	rs1800497	3	DETOPk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
COL1A1	rs1800012	3	DETOPk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
CYP1A1	rs2606345	3	DETOPk	Menor resposta ao tratamento em mulheres
LEPR	rs1137101	3	DETOPk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos

 Ácido Valpróico				Nº VARIANTES AFETADAS: 11/20
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
SH2B1	rs3888190	3	DE T OPk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
UGT1A	rs2070959 rs6759892	3	DE T OPk	Necessidade de dose maior
UGT1A6	rs1105879	3	DE T OPk	Necessidade de dose maior
	*2E	3	DE T OPk	Não existe qualquer anotação para esta interação medicamento-haplótipo. No entanto, este haplótipo tem uma atividade enzimática aumentada, pelo que se recomenda que consulte o seu médico.
CYP2C9	*1	3	DE T OPk	Necessidade de dose maior

Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, devido à sua classificação como medicamento com potencial de impacto moderado, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

 Carbamazepina				Nº VARIANTES AFETADAS: 14/27
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCB1	rs2032582	3	DE T OPk	Aumento do risco de resistência a medicamentos antiepilépticos
ABCC2	rs2273697	3	DE T OPk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos neurológicos
CYP1A1	rs2606345	3	DE T OPk	Menor resposta ao tratamento
CYP1A2	rs762551	3	DE T OPk	Menor eliminação do fármaco
CYP3A4	rs2740574	3	DE T OPk	Menor eliminação do fármaco

Carbamazepina				Nº VARIANTES AFETADAS: 14/27
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
EPHX1	rs1051740	3	DETO Pk	Menor metabolismo
GABRA1	rs2290732	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
HSPA1A	rs1043620	3	DE T OPk	Maior risco de desenvolvimento de hipersensibilidade grave
HSPA1L	rs2227956	3	DE T OPk	Maior risco de desenvolvimento de hipersensibilidade grave
NR1I2	rs3814055	3	DETO Pk	Menor eliminação do fármaco
	rs4688040 rs7643645	3	DETO Pk	Menor metabolismo
SCN1A	rs3812718	2B	DE TO Pk	Menor resposta ao tratamento e necessidade de dose maior
SCN2A	rs2304016	3	DETO Pk	Aumento do risco de resistência a medicamentos antiepilépticos

Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, devido à sua classificação como medicamento com potencial de impacto moderado, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Fenobarbital				Nº VARIANTES AFETADAS: 1/2
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
CYP1A1	rs2606345	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento

Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, devido à sua classificação como medicamento com potencial de impacto moderado, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Topiramato				Nº VARIANTES AFETADAS: 1/2
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
SCN2A	rs2304016	3	DETO Pk	Maior risco de experimentar resistência ao fármaco

Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, devido à sua classificação como medicamento com potencial de impacto moderado, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Lorazepam				Nº VARIANTES AFETADAS: 1/1
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
UGT2B15	rs1902023	3	DETO Pk	Menor eliminação do fármaco

Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, devido à sua classificação como medicamento com potencial de impacto moderado, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Midazolam				Nº VARIANTES AFETADAS: 3/6
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
POR	rs1057868	3	DETO Pk	Menor metabolismo
VDR	rs4516035	3	DETO Pk	Menor eliminação do fármaco
CYP3A5	*3	3	DETO Pk	Menor metabolismo e menor eliminação do fármaco

Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, devido à sua classificação como medicamento com potencial de impacto moderado, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Oxazepam				Nº VARIANTES AFETADAS: 1/1
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
UGT2B15	rs1902023	3	DETO Pk	Menor eliminação do fármaco


Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, devido à sua classificação como medicamento com potencial de impacto moderado, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Óxido nítrico				Nº VARIANTES AFETADAS: 1/2
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
MTHFR	rs1801133	3	DET O Pk	Maior risco de apresentar homocisteína elevada

Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, devido à sua classificação como medicamento com potencial de impacto moderado, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Amisulprida				Nº VARIANTES AFETADAS: 5/7
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ANKS1B	rs7968606	3	DET O Pk	Menor resposta ao tratamento
HTR1A	rs10042486	3	DET O Pk	Menor resposta ao tratamento
MC4R	rs17782313 rs489693	3	DET O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
SH2B1	rs3888190	3	DET O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos

Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, devido à sua classificação como medicamento com potencial de impacto moderado, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

		Clozapina		Nº VARIANTES AFETADAS: 13/27
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCB1	rs10248420 rs7787082	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
	rs1045642	3	DET O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
CNR1	rs1049353	3	DET O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
COMT	rs4680	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
EPM2A	rs1415744	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
FAAH	rs324420	3	DET O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
HTR1A	rs6295	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
ITIH3	rs2535629	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
SH2B1	rs3888190	3	DET O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
CYP1A2	*1	3	DETO Pk	Maior concentração do fármaco
GSTM1	*1	3	DET O Pk	Maior risco de neutropenia
GSTT1	*D	3	DET O Pk	Maior risco de neutropenia

Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, devido à sua classificação como medicamento com potencial de impacto moderado, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Flufenazina				Nº VARIANTES AFETADAS: 1/1
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
CYP1A2	rs762551	3	DE T O Pk	Maior risco de apresentar intervalo QT prolongado

Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, devido à sua classificação como medicamento com potencial de impacto moderado, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.


Lurasidona				Nº VARIANTES AFETADAS: 1/1
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
HTR1A	rs6295	3	DE E T O Pk	Menor resposta ao tratamento

Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, devido à sua classificação como medicamento com potencial de impacto moderado, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Tioridazina				Nº VARIANTES AFETADAS: 2/2
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
CYP1A2	rs762551	3	DE T O Pk	Maior risco de apresentar intervalo QT prolongado
CYP2D6	rs1080985	3	DE T O Pk	Menor metabolismo

Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, devido à sua classificação como medicamento com potencial de impacto moderado, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Fluoxetina				Nº VARIANTES AFETADAS: 8/14
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
-	rs2433320	3	DE E T O Pk	Menor resposta ao tratamento
GSK3B	rs334558	3	DE E T O Pk	Menor resposta ao tratamento

		Fluoxetina		Nº VARIANTES AFETADAS: 8/14
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
HTR1A	rs6295	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
HTR1B	rs9361233	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
REEP5	rs153560	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
SERPINE1	rs1799889 rs2227631	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
CYP2D6	*10	3	DETO Pk	Menor metabolismo

Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, devido à sua classificação como medicamento com potencial de impacto moderado, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

		Isoniazida		Nº VARIANTES AFETADAS: 13/18
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCB1	rs1045642	3	DETO Pk	Maior risco de hepatotoxicidade
CYP2C19	rs4986893	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
CYP2C9	rs9332096	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
MAFK	rs4720833	3	DETO Pk	Maior risco de hepatotoxicidade

Isoniazida				Nº VARIANTES AFETADAS: 13/18
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
	*5B *6A	1B	DETO Pk	Maior risco de hepatotoxicidade e menor metabolismo
	rs1041983	3	DETO Pk	Maior risco de toxicidade e hepatotoxicidade
NAT2	rs1208 rs1799929 rs1799930 rs1801280	3	DETO Pk	Maior risco de toxicidade em conjunto com fenitoína
	rs4646244	3	DETO Pk	Maior risco de hepatite e menor eliminação do fármaco
CYP2B6	*1	3	DETO Pk	Maior risco de hepatotoxicidade

Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, devido à sua classificação como medicamento com potencial de impacto moderado, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.


Liotironina				Nº VARIANTES AFETADAS: 1/1
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
HTR1B	rs130058	3	DETO Pk	Maior risco de apresentar ideias suicidas

Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, devido à sua classificação como medicamento com potencial de impacto moderado, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Mirtazapina				Nº VARIANTES AFETADAS: 4/9
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
GAL	rs948854	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
SH2B1	rs3888190	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos

 Mirtazapina		N° VARIANTES AFETADAS: 4/9		
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
TPH2	rs1487278	3	DETOpk	Menor resposta ao tratamento
CYP2B6	*1	3	DETOpk	Menor resposta ao tratamento e menor metabolismo

Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, devido à sua classificação como medicamento com potencial de impacto moderado, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

 Morfina		N° VARIANTES AFETADAS: 8/14		
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
COMT	rs6269	3	DETOpk	Menor resposta ao tratamento
FAAH	rs324420	3	DETOpk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
	rs2295632 rs3766246 rs4141964	3	DETOpk	Maior risco de náusea e vômito pós-operatório em crianças
	OPRK1	rs1051660	3	DETOpk
OPRM1	rs1799971	3	DETOpk	Maior risco e gravidade de efeitos adversos
SLC6A4	rs1042173	3	DETOpk	Necessidade de doses maiores

Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, devido à sua classificação como medicamento com potencial de impacto moderado, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.


Clonidina				Nº VARIANTES AFETADAS: 1/1
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
GNB3	rs5443	3	DETOpk	Menor resposta ao tratamento

Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, devido à sua classificação como medicamento com potencial de impacto moderado, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Nicotina				Nº VARIANTES AFETADAS: 27/49
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
-	rs2056527	3	DETOpk	Menor probabilidade de abstinência
CHRNA3	rs1051730	3	DETOpk	Menor resposta ao tratamento e necessidade de dose maior
	rs578776	3	DETOpk	Maior risco de dependência de nicotina
	rs3743075	3	DETOpk	Aumento da gravidade da dependência de nicotina
	rs3743078	3	DETOpk	Maior risco de dependência ao tabaco
CHRNA4	rs1044396	3	DETOpk	Menor resposta ao tratamento
	rs2229959	3	DETOpk	Menor probabilidade de parar de fumar
CHRNA5	rs16969968 rs503464	3	DETOpk	Menor resposta ao tratamento
	rs2036527	3	DETOpk	Menor resposta ao tratamento em mulheres
	rs637137 rs684513	3	DETOpk	Maior risco de dependência ao tabaco

		Nicotina		Nº VARIANTES AFETADAS: 27/49
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
CYP2A6	rs28399468	3	DETO Pk	Menor metabolismo
	rs56113850	3	DETO Pk	Maior tendência a fumar devido à maior eliminação de nicotina
	rs28399433	3	DETO Pk	Aumento da gravidade da dependência de nicotina
	*1	3	DETO Pk	Maior risco de dependência de nicotina
CYP2B6	*1	3	DETO Pk	Menor metabolismo
DRD1	rs11746641 rs11749035 rs2168631	3	DETO Pk	Menor probabilidade de abstinência
FMO1	rs10912675 rs7877	3	DETO Pk	Maior risco de dependência de nicotina
GALR1	rs2717162	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
GRIN3A	rs10121600	3	DETO Pk	Maior risco de tabagismo
HTR3B	rs11606194 rs3758987	3	DETO Pk	Maior probabilidade de recaída
POR	rs1057868	3	DETO Pk	Menor metabolismo

Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, devido à sua classificação como medicamento com potencial de impacto moderado, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

		Vareniclina		Nº VARIANTES AFETADAS: 3/5
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
CHRNA5	rs16969968 rs2036527 rs503464	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento

Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, devido à sua classificação como medicamento com potencial de impacto moderado, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Dextroanfetamina				Nº VARIANTES AFETADAS: 1/1
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
DRD1	rs4532	3	DETOpk	Maior gravidade de efeitos adversos

Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, devido à sua classificação como medicamento com potencial de impacto moderado, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Metilfenidato				Nº VARIANTES AFETADAS: 5/11
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ADGRL3	rs6551665	3	DETOpk	Menor resposta ao tratamento
DRD1	rs4532	3	DETOpk	Maior gravidade de efeitos adversos
DRD3	rs6280	3	DETOpk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
TH	rs2070762	3	DETOpk	Menor resposta ao tratamento
CYP2D6	*10	3	DETOpk	Maior risco de desenvolver efeitos adversos

Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, devido à sua classificação como medicamento com potencial de impacto moderado, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Gabapentina				Nº VARIANTES AFETADAS: 1/1
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
SLC7A5	rs4240803	3	DETOpk	Menor resposta ao tratamento


Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Lamotrigina				Nº VARIANTES AFETADAS: 2/5
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCG2	rs3114020	3	DETO Pk	Maior concentração do fármaco no plasma.
SCN2A	rs2304016	3	DETO Pk	Aumento do risco de resistência a medicamentos antiepiléticos

Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Lítio				Nº VARIANTES AFETADAS: 8/19
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
-	rs2769605	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
ABCB1	rs2032582	3	DE T OPk	Maior risco de apresentar ideias suicidas
ASIC2	rs11869731	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
FKBP5	rs1360780	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
GSK3B	rs6438552	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
HTR1B	rs130058	3	DE T OPk	Maior risco de apresentar ideias suicidas
OR52E2	rs16909440	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
SH2B1	rs3888190	3	DE T OPk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos

Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

		Olanzapina		Nº VARIANTES AFETADAS: 22/58
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCB1	rs1045642	3	DETO Pk	Maior necessidade social e clínica
	rs10248420	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
ANKK1	rs1800497	3	DETO Pk	Menor exposição ao fármaco
CNR1	rs1049353	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
CYP3A43	rs472660	3	DETO Pk	Menor eliminação do fármaco
DRD2	rs1799978	3	DETO Pk	Maior tempo de resposta após a administração
	rs1076560	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
	rs1124493	3	DETO Pk	Menor concentração de prolactina no soro
DRD3	rs6280	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
EPM2A	rs1415744	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
FAAH	rs324420	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
FMO1	rs7877	3	DETO Pk	Maior concentração do fármaco no soro.
HTR1A	rs10042486	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
HTR2A	rs6313	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos e menor resposta ao tratamento

Olanzapina				Nº VARIANTES AFETADAS: 22/58
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
HTR2C	rs2497538 rs518147	3	DE T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
	rs1414334	3	DE T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos em mulheres
RGS4	rs2842030	3	DE E T O Pk	Menor resposta ao tratamento
	rs951439	3	DE E T O Pk	Menor resposta comparada à quetiapina e ziprasidona
SH2B1	rs3888190	3	DE T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
CYP2C9	*3	3	DE T O Pk	Maior risco de hipotensão
UGT1A1	*28	3	DE T O Pk	Maior risco de desenvolver efeitos adversos

Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Quetiapina				Nº VARIANTES AFETADAS: 10/16
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
CNR1	rs1049353	3	DE T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
COMT	rs4818 rs6269	3	DE E T O Pk	Menor resposta ao tratamento
CYP3A5	rs776746	3	DE T O Pk	Menor metabolismo
EPM2A	rs1415744	3	DE E T O Pk	Menor resposta ao tratamento
FAAH	rs324420	3	DE T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos

Quetiapina				Nº VARIANTES AFETADAS: 10/16
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
HTR1A	rs10042486	3	DETOPk	Menor resposta ao tratamento
MC4R	rs17782313 rs489693	3	DETOPk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
SH2B1	rs3888190	3	DETOPk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos

Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Citalopram				Nº VARIANTES AFETADAS: 25/33
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
-	rs352428 rs585719	3	DETOPk	Menor resposta ao tratamento
ABCB1	rs10248420 rs10280101 rs11983225 rs12720067 rs2235067 rs4148739 rs4148740	3	DETOPk	Menor probabilidade de remissão
	rs2235040	3	DETOPk	Menor probabilidade de remissão e maior risco de desenvolver efeitos adversos
	rs2032583	3	DETOPk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
BDNF	rs6265 rs7124442	3	DETOPk	Menor resposta ao tratamento
CRHR2	rs2270007	3	DETOPk	Menor resposta ao tratamento
ERICH3	rs11580409	3	DETOPk	Menor resposta ao tratamento
FKBP5	rs1360780	3	DETOPk	Menor resposta ao tratamento

Citalopram				Nº VARIANTES AFETADAS: 25/33
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
GLDC	rs10975641	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
GRIA3	rs4825476	3	DET O Pk	Maior risco de apresentar ideias suicidas
GSK3B	rs334558	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
HTR1B	rs6296	3	DET O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
HTR2A	rs6313	3	DET O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
REEP5	rs153549 rs153560	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
	*2	3	DETO Pk	Não existe qualquer anotação para esta interação medicamento-haplótipo. No entanto, foram observados efeitos nos haplótipos de atividade padrão em comparação com os haplótipos de atividade reduzida ou aumentada e recomenda-se a consulta do seu médico.
CYP2D6	*10	3	DETO Pk	Menor metabolismo

Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Escitalopram				Nº VARIANTES AFETADAS: 10/16
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
-	rs352428	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
-	rs2069521	3	DETO Pk	Menor metabolismo

Escitalopram				Nº VARIANTES AFETADAS: 10/16
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
CYP1A2	rs4646425 rs4646427	3	DETO Pk	Menor metabolismo
	rs2069526	3	DETO Pk	Menor metabolismo
ERICH3	rs11580409	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
GLDC	rs10975641	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
HTR1B	rs11568817	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
HTR2A	rs6311	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
HTR2C	rs6318	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento

Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Milnaciprano				Nº VARIANTES AFETADAS: 2/3
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
HTR1A	rs10042486 rs1364043	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento

Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Naltrexona				Nº VARIANTES AFETADAS: 2/6
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ADH1C	rs698	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
ANKK1	rs1800497	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento

Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

●		Sertralina		N° VARIANTES AFETADAS: 5/9	
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante	
ABCB1	rs4148739	3	DETOPk	Menor probabilidade de remissão	
	rs2032583 rs2235040	3	DETOPk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos	
REEP5	rs153549 rs153560	3	DETOPk	Menor resposta ao tratamento	

Recomendação terapêutica: Os consórcios de especialistas não têm diretrizes clínicas baseadas no genótipo para as variantes afetadas. No entanto, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

RESULTADOS GENÉTICOS

HAPLOTIPOS

Gene	Haplótipo de referência	Haplótipo	Tipo de Metabolizador
CYP1A2	*1/*1	*1/*1M	RÁPIDO
CYP2A6	*1/*1	*1/*1	NORMAL
CYP2B6	*1/*1	*1/*1	NORMAL
CYP2C19	*38/*38	*1/*1	NORMAL
CYP2C9	*1/*1	*1/*3	NORMAL
CYP2D6	*1/*1	*2/*10	INTERMEDIÁRIO
CYP3A4	*1/*1	*1/*1	NORMAL
CYP3A5	*1/*1	*3/*3	LENTO
GSTM1	*1/*1	*1/*1	NORMAL
GSTT1	*1/*1	*D/*D	LENTO
NAT2	*4/*4	*5B/*6A	LENTO
TPMT	*1/*1	*1/*1	NORMAL
UGT1A1	*1/*1	*28/*28	LENTO
UGT1A6	*1A/*1A	*2E/*2E	ULTRARRÁPIDO

VARIANTES

Gene	Marcador	Genótipo	Gene	Marcador	Genótipo
-	rs352428	AG	-	rs585719	CC
-	rs4675690	CC	-	rs2069521	GG
-	rs2433320	GA	-	rs16973410	CC
-	rs2769605	CC	-	rs74795342	GG
-	rs75222709	TT	-	rs78015114	TT
-	rs79663003	TT	-	rs2056527	TC
-	rs1805054	CC	ABCB1	rs10248420	AG
ABCB1	rs10280101	AC	ABCB1	rs11983225	TC
ABCB1	rs12720067	CC	ABCB1	rs2235015	CA
ABCB1	rs2235040	CT	ABCB1	rs2235067	CT
ABCB1	rs4148739	TC	ABCB1	rs4148740	AG
ABCB1	rs7787082	GA	ABCB1	rs2032583	AG
ABCB1	rs2032582	AC	ABCB1	rs1045642	AA
ABCB1	rs9282564	TT	ABCB1	rs4728709	GA

Gene	Marcador	Genótipo	Gene	Marcador	Genótipo
ABCB1	rs3842	TT	ABCB1	rs1128503	AG
ABCB5	rs17143212	CC	ABCC2	rs3740066	CC
ABCC2	rs4148386	AA	ABCC2	rs2273697	GA
ABCG2	rs2231142	GG	ABCG2	rs3114020	TC
ADGRL3	rs1355368	AG	ADGRL3	rs6551665	AA
ADGRL3	rs6813183	CC	ADGRL3	rs734644	CC
ADH1B	rs2066702	GG	ADH1C	rs698	TT
ADM	rs11042725	CC	ADRB2	rs1042713	AA
ADRB3	rs4994	AA	AHR	rs4410790	CC
AKT1	rs2494732	TC	AKT1	rs3803300	TC
ALDH2	rs671	GG	ANKK1	rs1800497	GG
ANKS1B	rs7968606	CT	ASIC2	rs11869731	GC
BACH1	rs2070401	AA	BAG6	rs750332	TT
BDNF	rs6265	CC	BDNF	rs7124442	TT
BDNF	rs61888800	GG	BDNF	rs962369	TT
BMP5	rs41271330	GG	CACNG2	rs2284017	TC
CCL2	rs2857657	CC	CCL2	rs4586	TC
CCL2	rs4795893	GA	CHRM2	rs324650	AA
CHRNA3	rs1051730	GG	CHRNA3	rs578776	GG
CHRNA3	rs3743075	TT	CHRNA3	rs3743078	GG
CHRNA4	rs1044396	GA	CHRNA4	rs2229959	AA
CHRNA5	rs16969968	GG	CHRNA5	rs2036527	GG
CHRNA5	rs503464	TT	CHRNA5	rs588765	TT
CHRNA5	rs55781567	CC	CHRNA5	rs637137	TT
CHRNA5	rs660652	AA	CHRNA5	rs684513	CC
CHRN2	rs2072661	GG	CHRN2	rs2072658	GG
CHRN2	rs2072660	CC	CHRN4	rs3813567	AA
CNR1	rs1049353	CC	CNR1	rs806378	CC
COL1A1	rs1800012	CA	COMT	rs165599	AA
COMT	rs4680	AA	COMT	rs6269	AA
COMT	rs4818	CC	COMT	rs5993883	GG
COMT	rs9606186	GG	CRHR2	rs2270007	CC
CYP1A1	rs2606345	AA	CYP1A1	rs2472297	CT
CYP1A2	rs762551	CA	CYP1A2	rs2069526	TT
CYP1A2	rs4646425	CC	CYP1A2	rs4646427	TT

Gene	Marcador	Genótipo	Gene	Marcador	Genótipo
CYP1A2	rs2470890	CT	CYP1A2	rs2472304	GA
CYP2A6	rs28399468	CC	CYP2A6	rs140471703	CC
CYP2A6	rs376817657	CC	CYP2A6	rs5031016	AA
CYP2A6	rs56113850	CC	CYP2A6	rs28399433	AA
CYP2B6	rs2279343	AG	CYP2B6	rs3211371	CC
CYP2C19	rs4986893	GG	CYP2C19	rs11188072	CC
CYP2C19	rs12248560	CC	CYP2C19	rs145119820	GG
CYP2C19	rs28399504	AA	CYP2C9	rs9332096	CC
CYP2C9	rs71486745	II	CYP2C9	rs12782374	GG
CYP2C9	rs1934969	AA	CYP2D6	rs1065852	GA
CYP2D6	rs1080985	CG	CYP3A4	rs35599367	GG
CYP3A4	rs2242480	CC	CYP3A4	rs2740574	CT
CYP3A43	rs472660	GA	CYP3A5	rs776746	CC
CYP3A5	rs15524	AA	DBH	rs1611115	TT
DDC	rs12718541	GG	DRD1	rs11746641	TT
DRD1	rs11749035	CC	DRD1	rs2168631	GG
DRD1	rs265976	GG	DRD1	rs4532	CC
DRD1	rs686	GG	DRD2	rs1079597	CC
DRD2	rs2514218	CT	DRD2	rs6277	AA
DRD2	rs4436578	TT	DRD2	rs2283265	CC
DRD2	rs1076560	CC	DRD2	rs1799978	TT
DRD2	rs1124493	GG	DRD2	rs6275	GG
DRD2	rs6279	CC	DRD2	rs2440390	CC
DRD2	rs2734841	CC	DRD2	rs2734842	CC
DRD3	rs6280	TT	DRD3	rs167770	AA
DRD3	rs324023	CC	DRD3	rs324026	TT
DRD3	rs963468	GA	DRD3	rs167771	AA
EPB41	rs6702335	AG	EPHX1	rs2234922	AA
EPHX1	rs1051740	TT	EPM2A	rs1415744	TT
ERICH3	rs11580409	AC	FAAH	rs324420	AA
FAAH	rs2295632	TT	FAAH	rs3766246	AA
FAAH	rs4141964	TT	FGF2	rs1449683	CC
FKBP5	rs1360780	CC	FKBP5	rs4713916	AG
FMO1	rs10912675	TC	FMO1	rs7877	CT
FMO1	rs12720462	CC	FMO3	rs2266780	AA

Gene	Marcador	Genótipo	Gene	Marcador	Genótipo
GABRA1	rs2279020	AA	GABRA1	rs2290732	GG
GABRQ	rs3810651	TA	GAL	rs948854	CT
GALR1	rs2717162	TC	GCG	rs13429709	TT
GDNF	rs2216711	AA	GDNF	rs2973049	TC
GIPR	rs10423928	TT	GLDC	rs10975641	CG
GNB3	rs5443	CC	GRIA3	rs4825476	GA
GRIA3	rs3761554	TT	GRIA3	rs3761555	TT
GRIA3	rs502434	CC	GRIK1	rs2832407	CC
GRIN2B	rs1806201	GA	GRIN2B	rs1019385	CC
GRIN3A	rs10121600	CC	GRIN3A	rs11788456	AA
GRM3	rs724226	AG	GRM7	rs2069062	GG
GSK3B	rs334558	AG	GSK3B	rs6438552	AG
GSTM3	rs36120609	II	HRH3	rs3787430	TT
HRH4	rs4483927	GT	HSPA1A	rs1043620	CC
HSPA1L	rs2227956	AA	HTR1A	rs10042486	CT
HTR1A	rs6295	CG	HTR1A	rs1364043	TG
HTR1B	rs6296	CC	HTR1B	rs130058	TA
HTR1B	rs11568817	CC	HTR1B	rs9361233	TC
HTR2A	rs2770296	TT	HTR2A	rs7997012	AG
HTR2A	rs6311	TT	HTR2A	rs6313	AA
HTR2A	rs9316233	CC	HTR2A	rs6314	GG
HTR2C	rs1414334	GG	HTR2C	rs3813929	CT
HTR2C	rs6318	GG	HTR2C	rs2497538	CC
HTR2C	rs518147	GC	HTR2C	rs3813928	GA
HTR3A	rs1062613	TT	HTR3A	rs2276302	GG
HTR3B	rs11606194	TT	HTR3B	rs3758987	TT
IL11	rs1126757	CT	ITIH3	rs2535629	GA
KMT2E	rs117986340	GG	LEP	rs4731426	CC
LEPR	rs1137101	AA	MAFK	rs4720833	AA
MC1R	rs2228478	AA	MC1R	rs2228479	GG
MC4R	rs17782313	CC	MC4R	rs489693	AA
MTHFR	rs1801131	TT	MTHFR	rs1801133	AA
NAT2	rs1041983	CT	NAT2	rs1208	GA
NAT2	rs1799929	CT	NAT2	rs1799930	GA
NAT2	rs1799931	GG	NAT2	rs1801280	TC

Gene	Marcador	Genótipo	Gene	Marcador	Genótipo
NAT2	rs4646244	TA	NEDD4L	rs520210	AA
NOS2	rs11080344	TC	NR1D1	rs2071427	CT
NR1D1	rs2314339	CC	NR1I2	rs2461817	CC
NR1I2	rs3814055	TT	NR1I2	rs4688040	GG
NR1I2	rs7643645	AA	NR1I2	rs1523130	TT
NR1I2	rs2276707	CT	NTRK2	rs10465180	CT
OPRD1	rs4654327	GG	OPRK1	rs1051660	CC
OPRM1	rs1799971	AA	OR52E2	rs16909440	TC
OR52J2P	rs2499984	AG	PMCH	rs7973796	AA
POLG	rs3087374	CC	POR	rs1057868	CC
PPARG	rs1801282	CC	RABEP1	rs1000940	AG
REEP5	rs153549	AG	REEP5	rs153560	AA
RGS4	rs2842030	GG	RGS4	rs951439	TT
RGS4	rs2661319	TT	SCN1A	rs3812718	TT
SCN2A	rs2304016	AA	SERPINE1	rs1799889	GG
SERPINE1	rs2227631	GG	SH2B1	rs3888190	CC
SLC22A1	rs628031	GG	SLC39A14	rs17060812	CC
SLC6A2	rs2242446	CC	SLC6A4	rs1042173	AC
SLC7A5	rs4240803	GG	SOD2	rs4880	AA
SRP19	rs495794	GG	SV2C	rs11960832	CT
TAAR6	rs4305746	GA	TBC1D1	rs9852	CT
TH	rs2070762	GG	TNF	rs1800629	GG
TPH2	rs10879346	CC	TPH2	rs1487278	TT
UGT1A	rs2741049	CC	UGT1A	rs2070959	GG
UGT1A	rs6759892	GG	UGT1A	rs28898617	AA
UGT1A1	rs10929302	AA	UGT1A1	rs887829	TT
UGT1A6	rs1105879	CC	UGT2B10	rs112561475	GG
UGT2B15	rs1902023	AC	UGT2B7	rs28365063	GG
UGT2B7	rs7668258	CC	UGT2B7	rs7439366	CC
UGT2B7	rs7438135	AA	UGT2B7	rs7668282	TT
UGT2B7	rs12233719	GG	VDR	rs11568820	CT
VDR	rs1544410	CC	VDR	rs4516035	TC
XPO1	rs11125883	AC			

CONSIDERAÇÕES

A farmacogenética estuda a influência da genética humana na atividade de um medicamento, seu transporte e metabolismo. Esse estudo permite que medicamentos específicos sejam direcionados a diferentes grupos de pessoas, classificados com base em sua genética, o que é conhecido como **Medicina Personalizada**.

MyPharma Neuro é um teste farmacogenético que avalia a compatibilidade farmacológica de 63 medicamentos com o genótipo de cada pessoa analisada. As variantes genéticas incluídas neste estudo são polimorfismos de nucleotídeo único (SNPs) e haplótipos completos de um gene. O principal objetivo é fornecer uma ferramenta com alto valor clínico, de fácil manejo e interpretação para o especialista médico. Para isso, o design das variantes e medicamentos incluídos no teste foi feito sempre com foco na sua utilidade e validade clínica. Por essa razão, o teste inclui aquelas variantes com o maior nível de evidência científica disponível até o momento para cada um dos genes-alvo.

O *Pharmacogenomics Knowledge Database* (PharmGKB) é o maior banco de dados de acesso público, composto por um consórcio de especialistas em farmacogenômica e farmacogenética responsáveis pela coleta, seleção, incorporação e disseminação de todo o conhecimento relacionado ao impacto da variação genética humana na resposta aos medicamentos. PharmGKB é financiado pelo National Institutes of Health (NIH) e pelo National Institute of General Medical Sciences (NIGMS) dos Estados Unidos, sendo membro da Society for Pharmacogenomics Research do NIH (PGRN). PharmGKB foi fundado pela Universidade de Stanford em 2000.

Os resultados do teste MyPharma devem ser considerados como uma ferramenta para decisões terapêuticas personalizadas. A resposta aos medicamentos também é influenciada por outros fatores, como tratamentos concomitantes com outros medicamentos, doenças, hábitos tóxicos, idade, sexo, etc.

A decisão final sobre o tratamento para cada paciente deve sempre ser tomada pelo especialista médico ou prescritor com base em uma avaliação completa do paciente.

TECNOLOGIA

A tecnologia de **microarray de ADN** ou chip de ADN, consiste numa superfície sólida com reações microscópicas (microreações), em que as sondas moleculares se ligam para detectar a presença de moléculas de ADN alvo. A hibridação da sonda e ADN alvo é geralmente detectada e quantificada medindo a intensidade da uma dada fluorescência gerada pela sonda molecular nas amostras. Este tipo de tecnologia permite a detecção 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 detectada utilizando sondas curtas de oligonucleótidos (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) é uma linha de chips de ADN desenvolvidos pela Illumina para a sua plataforma de ADN Microarray iScan, amplamente utilizada em estudos genéticos populacionais e medicina de precisão, fornecendo conteúdo otimizado com resultados de genotipagem de elevada qualidade, 100% fiáveis e reprodutíveis. A construção do Chip GSA foi realizada em colaboração com um consórcio de especialistas, e para a seleção de SNVs, foram utilizadas informações de bases de dados científicas de prestígio, tais como gnomAD, catálogo NHGRI-EBI-GWAS, ClinVAR, MHC-HLA-KIR e PharmGKB. A GSA permite a análise de cerca de >700.000 SNVs que cobrem variantes de interesse (hot spots) em todo o genoma, com impacto sobre uma ampla gama de traços genéticos, com implicações fisiológicas e patofisiológicas. Adicionalmente, permite a personalização pelos utilizadores de modo a incorporar Ad Hoc

50.000-100.000 variantes de interesse.

QUALIDADE

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 coleta da amostra (contaminação) e na rotulagem (identificação), atraso no recebimento da amostra no laboratório (integridade), entre outros problemas. Isso pode levar à invalidação dos resultados do teste. Nesses casos, seria solicitado ao paciente que repetisse todo o processo de análise. Assim como acontece com todos os testes clínicos analíticos, existe uma pequena possibilidade de o laboratório comunicar informações incorretas. Se houver suspeita de um erro genotípico detectado, pode ser solicitado um teste de verificação.

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, pode ser solicitado um teste de verificação.

LIMITAÇÕES

Os resultados apresentados neste relatório estão limitados ao conhecimento científico existente à data do processamento do teste.

Este teste apenas detecta as variantes genéticas especificadas, não detectando outras variantes minoritárias, mesmo que estejam relacionadas com outras patologias. Os tipos de metabolizadores fornecidos referem-se a fenótipos gerais. A atividade enzimática pode ser dependente do substrato.

As recomendações descritas ao longo deste relatório de resultados servem apenas de orientação, a OVERGENES não pode ser responsabilizada por qualquer possível má interpretação dos resultados fornecidos. MyPharma Neuro não é um relatório médico.

Estes resultados **NÃO** devem ser interpretados como uma ferramenta de diagnóstico, mas apenas informam sobre a predisposição genética do indivíduo para responder a um possível tratamento com qualquer um destes medicamentos.

