



Genetics for people

»» Teste de Farmacogenética

DOR CRÔNICA



My *Pharma*

PAIN

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
AINEs	Celecoxib Flurbiprofeno Ibuprofeno Lornoxicam Meloxicam Piroxicam Tenoxicam Indometacina	Nitroprussiato Cetoprofeno	Aspirina Diclofenac Cetorolac	Sulindaco
Antipiréticos		Paracetamol		Dipirona
Opiáceos	Codeína Tramadol	Buprenorfina Fentanil Metadona Morfina Sufentanil	Alfentanil Oxicodona Remifentanil	Butorfanol Hidrocodona
Anestésicos locais		Propofol	Rocurônio Sevoflurano	Desflurano Enflurano Isoflurano Halotano Cetamina Metoxiflurano


Categoria	Impacto elevado	Impacto moderado	Impacto limitado	Sem impacto associado
Ansiolíticos		Lorazepam Midazolam Oxazepam Óxido nítrico		Alprazolam Diazepam
Antidepressivos	Amitriptilina Desipramina Nortriptilina Paroxetina Venlafaxina			Duloxetina
Antiepilépticos	Fenitoína Oxcarbazepina	Ácido Valpróico Carbamazepina Topiramato	Gabapentina	Pregabalina
Antipsicóticos	Aripiprazol Haloperidol Risperidona		Olanzapina Quetiapina	
Corticosteróides		Triamcinolona	Dexametasona Prednisona	Metilprednisona
Outros	Dobutamina Metoprolol Naloxona	Clonidina Efedrina/Fenilefrina Propranolol	Atenolol	Bisoprolol Mexiletina Succinilcolina

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 Pain.

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.

 Celecoxib Nº VARIANTES AFETADAS: 3/7				
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
CYP2C9	*3	1A	DETO Pk	Menor metabolismo
IL23R	rs7518660	3	DE T OPk	Maior risco de desenvolvimento de adenoma
PTGER4	rs4133101	3	DE T OPk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos


Recomendação terapêutica: Existem anotações para uma ou mais variantes afetadas em que o CPIC recomenda iniciar o tratamento com 25-50% da dose inicial mínima para metabolisadores lentos e a dose inicial mínima para metabolisadores intermediários.

 Flurbiprofeno Nº VARIANTES AFETADAS: 1/2				
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
CYP2C9	*3	1A	DETO Pk	Menor metabolismo


Recomendação terapêutica: Existem anotações para uma ou mais variantes afetadas em que o CPIC recomenda iniciar o tratamento com 25-50% da dose inicial mínima para metabolisadores lentos e a dose inicial mínima para metabolisadores intermediários.

 Ibuprofeno N° VARIANTES AFETADAS: 3/4				
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
PTGS2	rs20417	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
CYP2C8	*1	3	DETO Pk	Necessidade de dose maior
CYP2C9	*3	1A	DETO Pk	Menor metabolismo


Recomendação terapêutica: Existem anotações para uma ou mais variantes afetadas em que o CPIC recomenda iniciar o tratamento com 25-50% da dose inicial mínima para metabolisadores lentos e a dose inicial mínima para metabolisadores intermediários.

 Lornoxicam N° VARIANTES AFETADAS: 1/2				
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
CYP2C9	*3	1A	DETO Pk	Menor metabolismo

Recomendação terapêutica: Existem anotações para uma ou mais variantes afetadas em que o CPIC recomenda iniciar o tratamento com 25-50% da dose inicial mínima para metabolisadores lentos e a dose inicial mínima para metabolisadores intermediários.

 Meloxicam N° VARIANTES AFETADAS: 1/2				
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
CYP2C9	*3	1A	DETO Pk	Menor metabolismo

Recomendação terapêutica: Existem anotações para uma ou mais variantes afetadas nas quais o CPIC recomenda usar um medicamento alternativo para metabolisadores lentos. Para metabolisadores intermediários, iniciar o tratamento com 50% da dose inicial mínima ou escolher um medicamento alternativo.

 Piroxicam N° VARIANTES AFETADAS: 1/2				
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
CYP2C9	*3	1A	DETO Pk	Menor metabolismo

Recomendação terapêutica: Existem anotações para uma ou mais variantes afetadas nas quais o CPIC recomenda um medicamento alternativo não metabolizado predominantemente pelo CYP2C9 para metabolisadores lentos e intermediários.

Tenoxicam				Nº VARIANTES AFETADAS: 1/2
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
CYP2C9	*3	1A	DETO Pk	Menor metabolismo


Recomendação terapêutica: Existem anotações para uma ou mais variantes afetadas nas quais o CPIC recomenda um medicamento alternativo para metabolisadores lentos ou intermediários.

Indometacina				Nº VARIANTES AFETADAS: 1/2
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
CYP2C9	*3	3	DET O Pk	Maior risco de toxicidade


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.

Codeína				Nº VARIANTES AFETADAS: 4/6
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCB1	rs1128503	3	DET O Pk	Lactentes cujas mães possuem esse genótipo têm maior probabilidade de desenvolver depressão do sistema nervoso central.
	rs1045642	3	DET O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
UGT2B7	rs7439366	3	D ET O Pk	Necessidade de doses maiores
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 diferente de tramadol para metabolisadores lentos e ultrarrápidos. Para metabolisadores normais e intermediários, recomenda-se uma dose de codeína adaptada à idade ou peso.

		Tramadol		Nº VARIANTES AFETADAS: 3/13
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
OPRD1	rs2234918	3	D E T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
OPRM1	rs1799971	3	D E T O Pk	Menor resposta ao tratamento
CYP2D6	*10	1A	D E T O Pk	Menor metabolismo, menor resposta ao tratamento, necessidade de dose maior e maior risco de experimentar sedação

Recomendação terapêutica: Existem anotações para uma ou mais variantes afetadas nas quais o CPIC recomenda um medicamento alternativo para metabolisadores lentos ou ultrarrápidos. Para metabolisadores normais e intermediários, recomenda-se uma dose adaptada à idade e peso. O DPWG recomenda monitorar a eficácia em metabolisadores lentos e intermediários. Se não houver eficácia, recomenda-se aumentar a dose ou usar um medicamento alternativo diferente da codeína, além de monitorar se o alívio da dor é insuficiente. Para metabolisadores ultrarrápidos, recomenda-se um medicamento alternativo diferente da codeína ou usar 40% da dose padrão e prestar atenção aos efeitos adversos.

		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	D E T O Pk	Menor probabilidade de remissão
	rs2032583	3	D E T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
CYP2D6	*10	1A	D E T O 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.

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.

Nortriptilina				Nº VARIANTES AFETADAS: 3/6
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCB1	rs1045642	3	DET O Pk	Menor resposta ao tratamento em conjunto com morfina e maior risco de desenvolver efeitos adversos
GNB3	rs5443	3	DET O Pk	Menor resposta ao tratamento
CYP2D6	*10	1A	DET 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 metabolisadores intermediários. Para metabolisadores lentos ou ultrarrápidos, é recomendado um fármaco alternativo. Se não for possível, recomenda-se reduzir a dose em 50% em metabolisadores lentos. O DPWG recomenda a redução da dose para metabolisadores lentos ou intermediários e, para metabolisadores 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.

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

Oxcarbazepina				Nº VARIANTES AFETADAS: 3/4
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
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	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
DRD2	rs2514218	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
FAAH	rs324420	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
MC4R	rs489693	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
SH2B1	rs3888190	3	DETO 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.

Haloperidol				Nº VARIANTES AFETADAS: 5/8
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
CNR1	rs1049353	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos

Haloperidol				Nº VARIANTES AFETADAS: 5/8
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
EPM2A	rs1415744	3	DE TO 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 TO Pk	Menor metabolismo

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

Risperidona				Nº VARIANTES AFETADAS: 23/47
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
-	rs1805054	3	DE T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
ABCB1	rs1045642	3	DE T O Pk	Maior risco de apresentar intervalo QT prolongado
AKT1	rs2494732	3	DE TO Pk	Menor resposta ao tratamento
ANKK1	rs1800497	3	DE TO Pk	Menor resposta ao tratamento
CCL2	rs2857657	3	DE TO Pk	Menor resposta ao tratamento
CNR1	rs1049353	3	DE T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
COMT	rs165599	3	DE TO Pk	Menor resposta ao tratamento
DRD2	rs1799978	3	DE TO Pk	Maior tempo de resposta após a administração
	rs2514218	3	DE TO Pk	Menor resposta ao tratamento

		Risperidona		Nº VARIANTES AFETADAS: 23/47
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
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
GRM7	rs2069062	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
HTR1A	rs10042486	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
HTR2A	rs6313	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos cardiovasculares
HTR2C	rs3813928	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
	rs6318	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
MC4R	rs17782313 rs489693	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
SH2B1	rs3888190	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
UGT1A1	rs10929302 rs887829	3	DETO Pk	Maior risco de hiperprolactinemia
CYP2D6	*10	1A	DETO Pk	Menor metabolismo

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

Dobutamina				Nº VARIANTES AFETADAS: 2/2
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ADRB1	rs1801253	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
GNAS	rs62205366	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.

Metoprolol				Nº VARIANTES AFETADAS: 3/8
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
CYP2D6	*10	1A	DETO Pk	Menor metabolismo
	rs3892097	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
GRK4	rs1801253	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento

Recomendação terapêutica: Existem notas para uma ou mais variantes afetadas nas quais o DPWG recomenda usar aumentos menores na titulação da dose e/ou prescrever 25% (metabolizadores lentos) ou 50% (metabolizadores intermediários) da dose padrão se for desejada uma redução gradual na taxa cardíaca ou em caso de bradicardia sintomática. Para metabolizadores ultrarrápidos, usar a dose máxima para a indicação correspondente como dose alvo e, se a eficácia ainda for insuficiente, aumentar a dose para até 2.5 vezes a dose padrão ou usar um medicamento alternativo.

Naloxona				Nº VARIANTES AFETADAS: 3/3
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
COMT	rs4680	3	DETO Pk	Maior risco de vômitos em conjunto com oxicodona
OPRM1	rs1799971	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento, maior risco de desenvolver efeitos adversos em conjunto com oxicodona

Naloxona				Nº VARIANTES AFETADAS: 3/3
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
UGT2B7	rs7662029	3	DETO Pk	Menor concentração de buprenorfina no plasma quando usada em conjunto

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.

Nitroprussiato				Nº VARIANTES AFETADAS: 1/1
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ACE	rs4340	3	DETO Pk	Menor vasodilatação

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.

Cetoprofeno				Nº VARIANTES AFETADAS: 2/4
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
CYP2C9	*1	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
CYP2D6	*10	3	DET O Pk	Maior risco de experimentar sedação

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.


Paracetamol				Nº VARIANTES AFETADAS: 5/10
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
TRPV1	rs224534	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento

Paracetamol				Nº VARIANTES AFETADAS: 5/10
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
UGT1A	rs1042640 rs10929303 rs8330	3	DETO Pk	Maior risco de insuficiência hepática por overdose não intencional
UGT2B15	rs1902023	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.


Buprenorfina				Nº VARIANTES AFETADAS: 6/8
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
COMT	rs4680	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos e síndrome de abstinência pré-natal
CYP3A4	rs2740574	3	DETO Pk	Necessidade de doses maiores
OPRD1	rs529520	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
	rs2234918	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
OPRM1	rs1799971	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
UGT2B7	rs7662029	3	DETO Pk	Menor concentração do fármaco no plasma

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.

 Fentanil		N° VARIANTES AFETADAS: 12/23		
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCB1	rs1045642	3	DE T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
CACNA1E	rs3845446	3	D E T O Pk	Necessidade de doses maiores
CYP3A4	rs2242480	2A	D E T O Pk	Menor resposta ao tratamento e necessidade de dose maior
	rs2740574	3	DE T O Pk	Menor eliminação do fármaco
KCNJ6	rs2835859	3	D E T O Pk	Necessidade de doses maiores
MYD88	rs6853	3	DE T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
OPRD1	rs2234918	3	DE T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
OPRM1	rs1799971	3	D E T O Pk	Menor resposta ao tratamento
	rs540825 rs9397685	3	DE T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
CYP2D6	*10	3	D E T O Pk	Necessidade de dose maior
CYP3A5	*3	3	DE T O Pk	Maior risco de desenvolver efeitos adversos 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.

		Metadona		Nº VARIANTES AFETADAS: 26/41
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCB1	rs9282564	3	DETO Pk	Maior concentração do fármaco no plasma.
ALDH5A1	rs2760118	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento de dependência de opioides
CNR1	rs806368	3	DETO Pk	Necessidade de dose maior para o tratamento da adição a opioides
COMT	rs4680	3	DETO Pk	Maior gravidade de Síndrome de Abstinência Neonatal
CYP2B6	rs3745274	3	DETO Pk	Necessidade de dose maior para o tratamento da adição a opioides
	rs2279343	3	DETO Pk	Necessidade de dose maior para o tratamento da adição a opioides e risco de Síndrome de Abstinência Neonatal
	rs3745274	3	DETO Pk	Necessidade de dose maior para o tratamento da adição a opioides e risco de Síndrome de Abstinência Neonatal
DRD2	rs1799978 rs6275	3	DETO Pk	Necessidade de dose maior para o tratamento da adição a opioides
GAD1	rs3749034	3	DETO Pk	Necessidade de dose maior para o tratamento da adição a opioides
KCNJ6	rs2070995	3	DETO Pk	Maiores sintomas de abstinência em viciados em heroína tratados com metadona
NGF	rs2239622	3	DETO Pk	Necessidade de dose maior para o tratamento da adição a opioides
OPRD1	rs678849	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento de dependência de opioides
	rs797397	3	DETO Pk	Menor concentração do fármaco no plasma

		Metadona		Nº VARIANTES AFETADAS: 26/41
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
OPRK1	rs3802281	3	D E T O Pk	Necessidade de dose maior para o tratamento da adição a opioides
OPRM1	rs1799971	3	D E T O Pk	Maior risco de Síndrome de Abstinência Neonatal
UGT2B7	rs4554144 rs6600879 rs6600880 rs6600893 rs7438135 rs7662029 rs7668258	3	D E T O Pk	Menor resposta ao tratamento de dependência de opioides
	rs7439366	3	D E T O Pk	Menor concentração do fármaco no plasma e menor resposta ao tratamento de dependência de opioides
	rs11940316	3	D E T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos e menor resposta ao tratamento de dependência de opioides
CYP2D6	*2	3	D 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.

		Morfina		Nº VARIANTES AFETADAS: 8/14
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
COMT	rs6269	3	D E T O Pk	Menor resposta ao tratamento
FAAH	rs324420	3	D E T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
	rs2295632 rs3766246 rs4141964	3	D E T O Pk	Maior risco de náusea e vômito pós-operatório em crianças

Morfina				Nº VARIANTES AFETADAS: 8/14
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
OPRK1	rs1051660	3	DETO Pk	Necessidade de doses maiores
OPRM1	rs1799971	3	DET O Pk	Maior risco e gravidade de efeitos adversos
SLC6A4	rs1042173	3	DETO Pk	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.

Sufentanil				Nº VARIANTES AFETADAS: 4/6
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCB1	rs1128503 rs2032582	3	DETO Pk	Necessidade de doses maiores
CYP3A4	rs2242480	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento, necessidade de dose maior e menor metabolismo
CYP3A5	*3	3	DETO Pk	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.

Propofol				Nº VARIANTES AFETADAS: 2/4
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCB1	rs1128503	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
CYP2B6	rs3745274	3	DETO Pk	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.

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	DETO 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.

Ácido Valpróico				Nº VARIANTES AFETADAS: 11/20
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
-	rs2769605	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
ANKK1	rs1800497	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
COL1A1	rs1800012	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
CYP1A1	rs2606345	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento em mulheres
LEPR	rs1137101	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
SH2B1	rs3888190	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
UGT1A	rs2070959 rs6759892	3	DETO Pk	Necessidade de dose maior
	rs1105879	3	DETO Pk	Necessidade de dose maior
UGT1A6	*2E	3	DETO Pk	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.

 Ácido Valpróico				Nº VARIANTES AFETADAS: 11/20
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
CYP2C9	*1	3	D E T O Pk	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	D E T O Pk	Aumento do risco de resistência a medicamentos antiepilépticos
ABCC2	rs2273697	3	D E T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos neurológicos
CYP1A1	rs2606345	3	D E T O Pk	Menor resposta ao tratamento
CYP1A2	rs762551	3	D E T O Pk	Menor eliminação do fármaco
CYP3A4	rs2740574	3	D E T O Pk	Menor eliminação do fármaco
EPHX1	rs1051740	3	D E T O Pk	Menor metabolismo
GABRA1	rs2290732	3	D E T O Pk	Menor resposta ao tratamento
HSPA1A	rs1043620	3	D E T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de hipersensibilidade grave
HSPA1L	rs2227956	3	D E T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de hipersensibilidade grave
NR1I2	rs3814055	3	D E T O Pk	Menor eliminação do fármaco
	rs4688040 rs7643645	3	D E T O Pk	Menor metabolismo

Carbamazepina				Nº VARIANTES AFETADAS: 14/27
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
SCN1A	rs3812718	2B	DETO 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.

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.

Triamcinolona				Nº VARIANTES AFETADAS: 1/2
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
HCG22	rs2523864	3	DET O Pk	Maior risco de aumento da pressão intraocular

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.

Efedrina/Fenilefrina				Nº VARIANTES AFETADAS: 1/1
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ADRB2	rs1042713	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.

Propranolol				Nº VARIANTES AFETADAS: 1/1
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ADRB2	rs1042713	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.

Aspirina				Nº VARIANTES AFETADAS: 22/46
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
-	rs2768759	3	DETOPk	Menor resposta ao tratamento
ACE	rs4291	3	DETOPk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos

Aspirina				Nº VARIANTES AFETADAS: 22/46
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
CYP4F2	rs2108622	3	DETO Pk	Maior agregação plaquetária em conjunto com clopidogrel e epinefrina
FCER1G	rs11587213	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos em caso de urticária crônica
FSIP1	rs7179742	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
GP1BA	rs6065	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento e maior risco de resistência à aspirina
HLA-DPB1	rs1042136	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
HNMT	rs1050891	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
IL1B	rs1143627	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
IL4	rs2243250	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
NOS3	rs1799983	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
PTGER2	rs2075797	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
PTGER3	rs7551789	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
PTGS2	rs20417	3	DETO Pk	Maior risco de doença coronariana
SLC30A9	rs1047626	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos

Aspirina				Nº VARIANTES AFETADAS: 22/46
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
SLC6A12	rs557881	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
TBXA2R	rs4523	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
	rs1131882	3	DETO Pk	Maior risco de mortalidade em pacientes com diabetes tipo 2
THRA	rs11819745	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
TLR3	rs3775291	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
TSC1	rs7862221	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
ZBTB22	rs3130100	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, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Diclofenac				Nº VARIANTES AFETADAS: 1/7
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
CYP2C9	*3	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.


Cetorolac					Nº VARIANTES AFETADAS: 1/3
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante	
CYP2C9	*1	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.


Alfentanil					Nº VARIANTES AFETADAS: 1/1
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante	
OPRM1	rs1799971	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, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.


Oxicodona					Nº VARIANTES AFETADAS: 5/8
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante	
COMT	rs4680	3	DETOpk	Maior risco de vômitos em conjunto com naloxona	
OPRD1	rs581111	3	DETOpk	Menor resposta ao tratamento	
OPRM1	rs1799971	3	DETOpk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos em conjunto com naloxona	
CYP2D6	*2	3	DETOpk	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.	

 Oxicodona Nº VARIANTES AFETADAS: 5/8				
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
CYP3A5	*3	3	DETO Pk	Necessidade de dose maior


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.

 Remifentanil Nº VARIANTES AFETADAS: 1/5				
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCB1	rs1128503	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos e 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.

 Rocurônio Nº VARIANTES AFETADAS: 1/2				
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCB1	rs1128503	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.

 Sevoflurano Nº VARIANTES AFETADAS: 5/45				
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCB1	rs1128503	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos e menor resposta ao tratamento
FASTKD3	rs1801394	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento e maior risco de diminuição da pressão arterial média

Sevoflurano				Nº VARIANTES AFETADAS: 5/45
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
GABRA2	rs279858	3	DET O Pk	Maior risco de diminuição da pressão arterial média
GRIN2B	rs1806201	3	DET O Pk	Maior risco de aumento da pressão arterial média
KCNK3	rs1275988	3	DET O Pk	Maior risco de aumento da pressão arterial média


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.

Gabapentina				Nº VARIANTES AFETADAS: 1/1
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
SLC7A5	rs4240803	3	DE 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, 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	DET O Pk	Maior necessidade social e clínica
	rs10248420	3	DET T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
ANKK1	rs1800497	3	DET O Pk	Menor exposição ao fármaco
CNR1	rs1049353	3	DET T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
CYP3A43	rs472660	3	DET O Pk	Menor eliminação do fármaco

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

 Olanzapina Nº VARIANTES AFETADAS: 22/58				
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
UGT1A1	*28	3	DE T OPk	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 OPk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
COMT	rs4818 rs6269	3	DE E TOPk	Menor resposta ao tratamento
CYP3A5	rs776746	3	DE T OP k	Menor metabolismo
EPM2A	rs1415744	3	DE E TOPk	Menor resposta ao tratamento
FAAH	rs324420	3	DE T OPk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
HTR1A	rs10042486	3	DE E TOPk	Menor resposta ao tratamento
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

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.

Dexametasona				Nº VARIANTES AFETADAS: 1/6
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCB1	rs2229109	3	DETOPk	Sobrevida livre de progressão (PFS) mais curta no mieloma múltiplo

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.

Prednisona				Nº VARIANTES AFETADAS: 2/7
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
CXCL12	rs1801157	3	DETOPk	Menor resposta ao tratamento
DROSHA	rs639174	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.

Atenolol				Nº VARIANTES AFETADAS: 10/27
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
-	rs10739150 rs1104514	3	DETOPk	Menor resposta ao tratamento
CACNA1C	rs1051375	3	DETOPk	Menor resposta ao tratamento do que com verapamil
DPYS	rs2669429	3	DETOPk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
EDN1	rs5370	3	DETOPk	Menor resposta ao tratamento
FTO	rs9940629	3	DETOPk	Mayor reducción de HDL-C

Atenolol		N° VARIANTES AFETADAS: 10/27		
Gene	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
GALNT2	rs2144300	3	DE T O Pk	Mayor reducción de HDL-C
	rs2144297	3	DE T O Pk	Mayor reducción de HDL-C
NR1H3	rs11039149	3	DE T O Pk	Mayor risco de desenvolvimento de efeitos adversos cardiovasculares
PROX1	rs340874	3	DE T O Pk	Mayor risco de desenvolvimento de efectos 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.

RESULTADOS GENÉTICOS

HAPLOTIPOS

Gene	Haplótipo de referência	Haplótipo	Tipo de Metabolizador
CYP2B6	*1/*1	*1/*1	NORMAL
CYP2C19	*38/*38	*1/*1	NORMAL
CYP2C8	*1/*1	*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
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
-	rs2768759	CC	-	rs2965667	TT
-	rs10739150	TT	-	rs1104514	GG
-	rs12346562	CA	-	rs11959113	GG
-	rs2952768	TC	-	rs2562456	TT
-	rs1446468	TC	-	rs1805054	CC
-	rs2769605	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	rs10267099	AA	ABCB1	rs3213619	AA
ABCB1	rs2032582	AC	ABCB1	rs1045642	AA
ABCB1	rs1128503	AG	ABCB1	rs2229109	CC
ABCB1	rs9282564	TT	ABCB1	rs4728709	GA
ABCB1	rs3842	TT	ABCB5	rs17143212	CC
ABCC2	rs3740066	CC	ABCC2	rs4148386	AA

Gene	Marcador	Genótipo	Gene	Marcador	Genótipo
ABCC2	rs2273697	GA	ACE	rs4291	TA
ACE	rs4340	ID	ADM	rs11042725	CC
ADORA1	rs16851030	CC	ADORA1	rs2228079	TG
ADRA2A	rs1800545	GG	ADRB1	rs1801253	GC
ADRB2	rs1042713	AA	ADRB2	rs1042714	CC
ADRB2	rs1042718	CC	ADRB2	rs1045280	CT
ADRB3	rs4994	AA	AGT	rs5050	TT
AGT	rs5051	TT	AGT	rs699	GG
AHR	rs4410790	CC	AKT1	rs2494732	TC
AKT1	rs3803300	TC	ALDH5A1	rs2760118	CT
ALOX12	rs11078659	GG	ANKK1	rs1800497	GG
ARRB2	rs1045280	CT	ASTN2	rs958804	TC
BAG6	rs750332	TT	BCHE	rs118204423	GG
BCHE	rs1799807	TT	BCHE	rs1803274	CC
BCHE	rs28933390	CC	BDNF	rs61888800	GG
BDNF	rs962369	TT	BDNF	rs6265	CC
CACNA1C	rs1051375	AA	CACNA1E	rs3845446	TT
CACNA1S	rs1800559	CC	CACNA1S	rs772226819	GG
CCL11	rs1129844	GG	CCL2	rs2857657	CC
CCL2	rs4586	TC	CCL2	rs4795893	GA
CEP68	rs7572857	GG	CHIA	rs3818822	GG
CNR1	rs1049353	CC	CNR1	rs806368	TT
CNR1	rs806378	CC	COL1A1	rs1800012	CA
COMT	rs4680	AA	COMT	rs4633	TT
COMT	rs6269	AA	COMT	rs933271	CC
COMT	rs4818	CC	COMT	rs5993883	GG
COMT	rs165599	AA	COMT	rs9606186	GG
CTLA4	rs4553808	AA	CTNNB1	rs4135385	AA
CXCL12	rs1801157	CC	CYP1A1	rs2606345	AA
CYP1A1	rs2472297	CT	CYP1A2	rs762551	CA
CYP1A2	rs2470890	CT	CYP1A2	rs2472304	GA
CYP1A2	rs4646425	CC	CYP1A2	rs4646427	TT
CYP2B6	rs3745274	GT	CYP2B6	rs2279343	AG
CYP2B6	rs3211371	CC	CYP2B6	rs8192709	CC
CYP2C19	rs4986893	GG	CYP2C9	rs1057910	AA

Gene	Marcador	Genótipo	Gene	Marcador	Genótipo
CYP2C9	rs71486745	II	CYP2C9	rs12782374	GG
CYP2C9	rs1934969	AA	CYP2D6	rs3892097	CC
CYP2E1	rs3813867	GG	CYP2E1	rs2031920	CC
CYP3A4	rs35599367	GG	CYP3A4	rs2740574	CT
CYP3A4	rs2242480	CC	CYP3A4	rs2246709	AA
CYP3A4	rs3735451	TT	CYP3A4	rs4646437	GG
CYP3A4	rs4646440	GG	CYP3A43	rs472660	GA
CYP3A5	rs776746	CC	CYP3A5	rs15524	AA
CYP4F2	rs2108622	CT	DPYS	rs2669429	GG
DRD1	rs5326	CC	DRD2	rs2514218	CT
DRD2	rs6277	AA	DRD2	rs1799978	TT
DRD2	rs6275	GG	DRD2	rs1076560	CC
DRD2	rs1124493	GG	DRD2	rs6279	CC
DRD2	rs2440390	CC	DRD2	rs2734841	CC
DRD2	rs2734842	CC	DRD2	rs4436578	TT
DRD3	rs167770	AA	DRD3	rs324023	CC
DRD3	rs324026	TT	DRD3	rs963468	GA
DRD3	rs6280	TT	DRD3	rs167771	AA
DROSHA	rs639174	CT	EDN1	rs5370	GG
EPHX1	rs2234922	AA	EPHX1	rs1051740	TT
EPM2A	rs1415744	TT	F13A1	rs5985	AA
FAAH	rs324420	AA	FAAH	rs2295632	TT
FAAH	rs3766246	AA	FAAH	rs4141964	TT
FASTKD3	rs1801394	AG	FCER1G	rs11587213	AG
FKBP5	rs1360780	CC	FMO1	rs12720462	CC
FMO1	rs7877	CT	FMO3	rs2266780	AA
FMO3	rs2266782	GG	FSIP1	rs7179742	AG
FTO	rs12595985	CC	FTO	rs9940629	GG
GABRA1	rs2279020	AA	GABRA1	rs2290732	GG
GABRA2	rs279858	CC	GABRQ	rs3810651	TA
GAD1	rs3749034	GG	GALNT2	rs2144300	CC
GALNT2	rs2144297	TT	GARS1-DT	rs1074373	CC
GATA3	rs3824662	CC	GCG	rs13429709	TT
GDNF	rs2216711	AA	GDNF	rs2973049	TC
GIPR	rs10423928	TT	GNAS	rs62205366	TT

Gene	Marcador	Genótipo	Gene	Marcador	Genótipo
GNB3	rs2301339	GG	GNB3	rs5443	CC
GPIBA	rs6065	CC	GRIA3	rs3761554	TT
GRIA3	rs3761555	TT	GRIA3	rs502434	CC
GRIK1	rs2832407	CC	GRIN2B	rs1806201	GA
GRIN2B	rs1019385	CC	GRK4	rs1801058	CC
GRK4	rs1801253	GC	GRM3	rs724226	AG
GRM7	rs2069062	GG	GSTA1	rs3957357	AG
GSTM3	rs36120609	II	HCG22	rs2523864	TT
HCG22	rs3873352	CC	HLA-DPB1	rs1042136	AC
HNMT	rs1050891	AA	HRH3	rs3787430	TT
HRH4	rs4483927	GT	HSPA1A	rs1043620	CC
HSPA1L	rs2227956	AA	HTR1A	rs10042486	CT
HTR1A	rs1364043	TG	HTR1A	rs6295	CG
HTR1B	rs130058	TA	HTR2A	rs6314	GG
HTR2A	rs7997012	AG	HTR2A	rs6313	AA
HTR2A	rs6311	TT	HTR2C	rs1414334	GG
HTR2C	rs2497538	CC	HTR2C	rs3813929	CT
HTR2C	rs518147	GC	HTR2C	rs3813928	GA
HTR2C	rs6318	GG	IL1B	rs1143627	GA
IL23R	rs7518660	AA	IL4	rs2243250	CC
ITGA2	rs1062535	GG	ITGA2	rs1126643	CC
KCNJ6	rs2835859	TT	KCNJ6	rs2070995	CC
KCNK3	rs1275988	CT	KMT2E	rs117986340	GG
LDLR	rs688	CC	LEP	rs4731426	CC
LEPR	rs1137101	AA	LTC4S	rs730012	AA
MC1R	rs2228478	AA	MC1R	rs2228479	GG
MC4R	rs489693	AA	MC4R	rs17782313	CC
MTHFR	rs1801131	TT	MTHFR	rs1801133	AA
MYD88	rs6853	AA	NAT2	rs4271002	GG
NAT2	rs1041983	CT	NAT2	rs1208	GA
NAT2	rs1799929	CT	NAT2	rs1799930	GA
NAT2	rs1799931	GG	NAT2	rs1801280	TC
NFKBIA	rs696	CT	NGF	rs2239622	AG
NOS3	rs1799983	TG	NR1H3	rs11039149	AG
NR1I2	rs2461817	CC	NR1I2	rs3814055	TT

Gene	Marcador	Genótipo	Gene	Marcador	Genótipo
NR1I2	rs4688040	GG	NR1I2	rs7643645	AA
NR1I2	rs1523130	TT	NR1I2	rs2276707	CT
OPRD1	rs529520	AC	OPRD1	rs678849	CT
OPRD1	rs2234918	CC	OPRD1	rs797397	GA
OPRD1	rs581111	AG	OPRK1	rs3802281	TC
OPRK1	rs1051660	CC	OPRL1	rs2229205	CC
OPRM1	rs1799971	AA	OPRM1	rs79910351	CC
OPRM1	rs540825	TT	OPRM1	rs9397685	AA
OPRM1	rs10485058	AA	P2RY1	rs1065776	CC
PEAR1	rs12041331	GG	PLA2G4A	rs12746200	AA
PLA2G4A	rs10157410	GG	PLCG1	rs2228246	AA
PMCH	rs7973796	AA	POLG	rs3087374	CC
POR	rs1057868	CC	PPARG	rs3856806	CC
PPARG	rs1801282	CC	PRKCB	rs11649514	GG
PRKCB	rs9922316	GG	PROX1	rs340874	CC
PTGER2	rs2075797	CC	PTGER3	rs7551789	AA
PTGER4	rs4133101	TC	PTGES	rs2302821	AA
PTGIR	rs1126510	AG	PTGS1	rs10306114	AA
PTGS2	rs20417	CC	PTGS2	rs4648287	AA
RABEP1	rs1000940	AG	REEP5	rs153549	AG
REEP5	rs153560	AA	RGS4	rs2842030	GG
RGS4	rs951439	TT	RGS4	rs2661319	TT
RYR1	rs112563513	GG	RYR1	rs118192116	CC
RYR1	rs118192122	GG	RYR1	rs118192124	CC
RYR1	rs118192161	CC	RYR1	rs118192162	AA
RYR1	rs118192163	GG	RYR1	rs118192167	AA
RYR1	rs118192168	GG	RYR1	rs118192170	TT
RYR1	rs118192175	CC	RYR1	rs118192177	CC
RYR1	rs118192178	CC	RYR1	rs121918592	GG
RYR1	rs121918594	GG	RYR1	rs121918595	CC
RYR1	rs1801086	GG	RYR1	rs193922747	TT
RYR1	rs193922753	GG	RYR1	rs193922768	CC
RYR1	rs193922770	CC	RYR1	rs193922772	GG
RYR1	rs193922802	GG	RYR1	rs193922803	CC
RYR1	rs193922807	GG	RYR1	rs193922809	GG

Gene	Marcador	Genótipo	Gene	Marcador	Genótipo
RYR1	rs193922816	CC	RYR1	rs193922818	GG
RYR1	rs193922832	GG	RYR1	rs193922843	GG
RYR1	rs193922876	CC	RYR1	rs193922878	CC
RYR1	rs28933396	GG	RYR1	rs28933397	CC
RYR1	rs63749869	GG	SCN1A	rs3812718	TT
SCN2A	rs2304016	AA	SCN4A	rs80338792	CC
SERPINE1	rs6092	GG	SH2B1	rs3888190	CC
SLC22A1	rs34130495	GG	SLC22A1	rs35167514	II
SLC22A1	rs12208357	CC	SLC30A9	rs1047626	GG
SLC39A14	rs17060812	CC	SLC6A12	rs557881	AG
SLC6A2	rs2242446	CC	SLC6A4	rs1042173	AC
SLC7A5	rs4240803	GG	SLCO1B1	rs2306283	AG
SOD2	rs4880	AA	SRP19	rs495794	GG
STN1	rs4387287	CC	SULT1A1	rs1042028	CC
SV2C	rs11960832	CT	TAAR6	rs4305746	GA
TAPBP	rs1059288	AA	TAPBP	rs2071888	GG
TBC1D1	rs9852	CT	TBX2	rs8068318	TT
TBXA2R	rs4523	AA	TBXA2R	rs1131882	AA
TBXAS1	rs6962291	AA	TGFB1	rs1800469	GG
THRA	rs11819745	GG	TLR3	rs3775291	CT
TNF	rs1800629	GG	TNFRSF11A	rs1805034	TT
TPH2	rs10879346	CC	TPH2	rs1487278	TT
TRPV1	rs224534	GG	TSC1	rs7862221	TC
UGT1A	rs2741049	CC	UGT1A	rs1042640	CC
UGT1A	rs10929303	CC	UGT1A	rs8330	CC
UGT1A	rs2070959	GG	UGT1A	rs6759892	GG
UGT1A	rs28898617	AA	UGT1A1	rs10929302	AA
UGT1A1	rs887829	TT	UGT1A6	rs1105879	CC
UGT2B15	rs1902023	AC	UGT2B7	rs7662029	GG
UGT2B7	rs28365063	GG	UGT2B7	rs7439366	CC
UGT2B7	rs10028494	AA	UGT2B7	rs4554144	TT
UGT2B7	rs6600879	GG	UGT2B7	rs6600880	AA
UGT2B7	rs6600893	CC	UGT2B7	rs7438135	AA
UGT2B7	rs7668258	CC	UGT2B7	rs11940316	CC
UGT2B7	rs7668282	TT	UGT2B7	rs12233719	GG

Gene	Marcador	Genótipo	Gene	Marcador	Genótipo
VDR	rs11568820	CT	VDR	rs1544410	CC
VDR	rs4516035	TC	ZBTB22	rs3130100	TC

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 Pain é um teste farmacogenético que avalia a compatibilidade farmacológica de 79 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 Pain 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.

