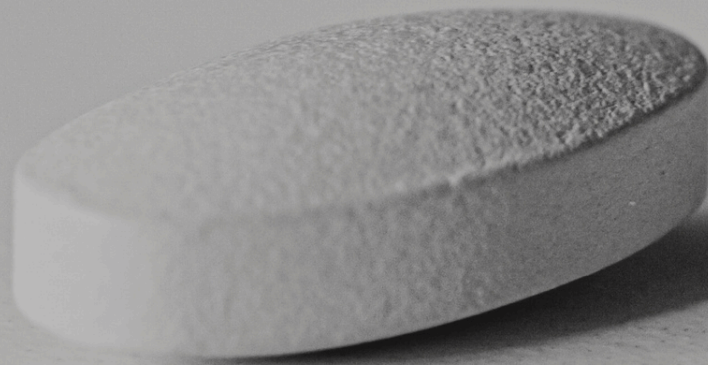




Genetics for people

»» Test de
Farmacogenética
DOLOR CRÓNICO



My Pharma

PAIN

COMPATIBILIDADE DOS MEDICAMENTOS

Aqui está apresentada a compatibilidade farmacológica de acordo com a interação gen-fármaco 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	Aspirina Diclofenac Nitroprussiato	Cetorolac Sulindaco Cetoprofeno	Dextrometorfano
Antipiréticos			Paracetamol	Dipirona
Opiáceos		Buprenorfina Fentanil Metadona Oxicodona Sufentanil	Alfentanil Codeína Hidrocodona Morfina Remifentanil Tramadol	Butorfanol
Anestésicos locais	Rocurônio	Propofol	Sevoflurano	Desflurano Isoflurano Cetamina

Categoria	Impacto elevado	Impacto moderado	Impacto limitado	Sem impacto associado
Ansiolíticos		Midazolam	Óxido nitroso	Alprazolam Diazepam Lorazepam Oxazepam
Antidepressivos	Duloxetina		Amitriptilina Desipramina Nortriptilina Paroxetina Venlafaxina	
Antiepilépticos	Fenitoína	Ácido Valpróico Gabapentina Pregabalina Topiramato Oxcarbazepina	Carbamazepina	
Antipsicóticos			Aripiprazol Haloperidol Olanzapina Quetiapina Risperidona	
Corti-costeróides		Metilpred-nisolona	Dexametasona Prednisona Triamcinolona	
Outros	Dobutamina Naloxona	Clonidina Efedrina/Fenilef-rina Memantina	Atenolol Metoprolol	Bisoprolol Dexmedetomid-ina Isoproterenol Mexiletina Propranolol 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 y 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 AFECTADAS: 10/19
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCB1	rs1128503	3	D E T O Pk	Maior concentração do fármaco no plasma.
	*3	1A	D E T O Pk	Menor metabolismo e maior risco de toxicidade
	rs71486745	3	D E T O Pk	Necesidad de mayor dosis
CYP2C9	rs12782374	3	D E T O Pk	Menor metabolismo e necessidade de maior dose
	rs1934969	3	D E T O Pk	Maior concentração do fármaco no plasma.
GABRA1	rs2279020	3	D E T O Pk	Aumento do risco de resistência a medicamentos antiepilépticos
NAT2	rs1041983 rs1799930	3	D E T O Pk	Maior risco de toxicidade em conjunto com isoniazida
SCN1A	rs3812718	3	D E T O Pk	Necesidad de mayor dosis
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. O DPWG recomenda usar a dose inicial padrão

e reduzir a dose de manutenção, além de monitorar a resposta, concentrações séricas e efeitos adversos

Rocurónio				Nº VARIANTES AFECTADAS: 2/2
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCB1	rs1128503	3	DETOPk	Menor resposta ao tratamento
SLCO1B1	rs2306283	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.

Dobutamina				Nº VARIANTES AFECTADAS: 2/2
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ADRB1	rs1801253	3	DETOPk	Menor resposta ao tratamento
GNAS	rs62205366	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.

Celecoxib				Nº VARIANTES AFECTADAS: 5/7
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ALOX12	rs11078659	3	DETOPk	Maior risco de recorrência de adenoma em neoplasia colorretal
CYP2C9	*3	1A	DETOPk	Menor metabolismo
	rs1057910	3	DETOPk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
IL23R	rs7518660	3	DETOPk	Maior risco de desenvolvimento de adenoma

Celecoxib				Nº VARIANTES AFECTADAS: 5/7
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
PTGER4	rs4133101	3	DETO Pk	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 metabolizadores lentos e a dose inicial mínima para metabolizadores intermediários

Naloxona				Nº VARIANTES AFECTADAS: 3/3
Gen	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
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.

Duloxetina				Nº VARIANTES AFECTADAS: 4/5
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
DRD3	rs167770 rs324023 rs324026 rs963468	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.

Ibuprofeno				Nº VARIANTES AFECTADAS: 2/4
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
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 metabolizadores lentos e a dose inicial mínima para metabolizadores intermediários

Indometacina				Nº VARIANTES AFECTADAS: 1/2
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
CYP2C9	*3	3	DETO 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.

Meloxicam				Nº VARIANTES AFECTADAS: 1/2
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
CYP2C9	*3	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 metabolizadores lentos. Para metabolizadores intermediários, iniciar o tratamento com 50% da dose inicial mínima ou escolher um medicamento alternativo

Flurbiprofeno				Nº VARIANTES AFECTADAS: 1/2
Gen	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 metabolizadores lentos e a dose inicial mínima para metabolizadores intermediários

Lornoxicam				Nº VARIANTES AFECTADAS: 1/2
Gen	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 metabolizadores lentos e a dose inicial mínima para metabolizadores intermediários

Piroxicam				Nº VARIANTES AFECTADAS: 1/2
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
CYP2C9	*3	1A	DETO Pk	Menor metabolismo

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

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

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

Fentanil				Nº VARIANTES AFECTADAS: 9/22
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCB1	rs1045642	3	D E T O Pk	Necesidad de mayor dosis
ADRB2	rs1045280	3	D E T O Pk	Mayor riesgo de desenvolvimento de efeitos adversos
CACNA1E	rs3845446	3	D E T O Pk	Necesidad de mayor dosis
CYP3A4	rs2242480	2A	D E T O Pk	Menor resposta ao tratamento e necessidade de dose maior
KCNJ6	rs2835859	3	D E T O Pk	Necesidad de mayor dosis

Fentanil				Nº VARIANTES AFECTADAS: 9/22
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
MYD88	rs6853	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
OPRM1	rs1799971	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
	rs9397685	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
CYP3A5	*3	3	DETO 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.

Aspirina				Nº VARIANTES AFECTADAS: 29/46
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
-	rs2768759	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
ACE	rs4291	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
CYP4F2	rs2108622	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento em conjunto com clopidogrel
F13A1	rs5985	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
FCER1G	rs11587213	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos em caso de asma
FSIP1	rs7179742	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
GARS1-DT	rs1074373	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos

Aspirina				Nº VARIANTES AFECTADAS: 29/46
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
GP1BA	rs6065	3	D E T O Pk	Menor resposta ao tratamento e maior risco de resistência à aspirina
HLA-DPB1	rs1042136	3	D E T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
HNMT	rs1050891	3	D E T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
IL1B	rs1143627	3	D E T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
IL4	rs2243250	3	D E T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
ITGA2	rs1062535 rs1126643	3	D E T O Pk	Menor resposta ao tratamento
NOS3	rs1799983	3	D E T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
PEAR1	rs12041331	3	D E T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos e menor resposta ao tratamento
PLCG1	rs2228246	3	D E T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
PTGER2	rs2075797	3	D E T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
PTGER3	rs7551789	3	D E T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
SLC6A12	rs557881	3	D E T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
TAPBP	rs1059288 rs2071888	3	D E T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos


Aspirina				Nº VARIANTES AFECTADAS: 29/46
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
TBXA2R	rs1131882	3	DETO Pk	Maior risco de mortalidade em pacientes com diabetes tipo 2
TBXAS1	rs6962291	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
TGFB1	rs1800469	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
THRA	rs11819745	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
TLR3	rs3775291	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
TN-FRSF11A	rs1805034	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, devido à sua classificação como medicamento com potencial de impacto moderado, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Ácido Valpróico				Nº VARIANTES AFECTADAS: 8/19
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ANKK1	rs1800497	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
COL1A1	rs1800012	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
GABRA1	rs2279020	3	DETO Pk	Aumento do risco de resistência a medicamentos antiepilépticos
GRIN2B	rs1019385	3	DETO Pk	Necesidad de mayor dosis

 Ácido Valpróico				Nº VARIANTES AFECTADAS: 8/19
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
LEPR	rs1137101	3	D E T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
RABEP1	rs1000940	3	D E T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
SH2B1	rs3888190	3	D E T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
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.

 Metadona				Nº VARIANTES AFECTADAS: 23/40
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCB1	rs1045642	3	D E T O Pk	Recomendação sujeita a outros parâmetros, passível de aumento de dose
	rs9282564	3	D E T O Pk	Maior concentração do fármaco no plasma.
CNR1	rs806368	3	D E T O Pk	Necessidade de dose maior para o tratamento da adição a opioides
COMT	rs4680	3	D E T O Pk	Maior gravidade de Síndrome de Abstinência Neonatal
CYP2B6	rs2279343	3	D E T O Pk	Necessidade de dose maior para o tratamento da adição a opioides e risco de Síndrome de Abstinência Neonatal
DRD2	rs1799978 rs6275	3	D E T O Pk	Necessidade de dose maior para o tratamento da adição a opioides

Metadona				Nº VARIANTES AFECTADAS: 23/40
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
GAD1	rs3749034	3	D E T O Pk	Necessidade de dose maior para o tratamento da adição a opioides
KCNJ6	rs2070995	3	D E T O Pk	Maiores sintomas de abstinência em viciados em heroína tratados com metadona
NGF	rs2239622	3	D E T O Pk	Necessidade de dose maior para o tratamento da adição a opioides
OPRD1	rs797397	3	D E T O Pk	Menor concentração do fármaco no plasma
OPRL1	rs2229205	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	*1	3	D E T O Pk	Menor resposta ao tratamento e 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.

Metilprednisolona				Nº VARIANTES AFECTADAS: 1/1
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCB1	rs1045642	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 moderado, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Oxcarbazepina				Nº VARIANTES AFECTADAS: 3/4
Gen	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 moderado, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Oxicodona				Nº VARIANTES AFECTADAS: 6/8
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCB1	rs1045642	3	DETO Pk	Necesidad de mayor dosis
COMT	rs4680	3	DETO Pk	Maior risco de vômitos em conjunto com naloxona
OPRD1	rs581111	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
OPRM1	rs1799971	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos em conjunto com naloxona

Oxicodona				Nº VARIANTES AFECTADAS: 6/8
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
CYP2D6	*1	3	DETO Pk	Maior risco de dependência a opioides
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 AFECTADAS: 2/3
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCB1	rs1128503	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
CYP2B6	rs3745274	3	DETO Pk	Necesidad de mayor dosis

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 AFECTADAS: 4/6
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCB1	rs1128503 rs2032582	3	DETO Pk	Necesidad de mayor dosis
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.

Nitroprussiato				Nº VARIANTES AFECTADAS: 1/1
Gen	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.

Efedrina/Fenilefrina				Nº VARIANTES AFECTADAS: 1/1
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ADRB2	rs1042713	3	DETO Pk	Necesidad de mayor dosis

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 AFECTADAS: 6/8
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ARRB2	rs1045280	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
COMT	rs4680	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos e síndrome de abstinência pré-natal
OPRD1	rs529520 rs678849	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
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.

Diclofenac				Nº VARIANTES AFECTADAS: 4/7
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
CYP2C9	*3	3	DETO Pk	Menor metabolismo
	rs1057910	3	DE T OPk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
PLCG1	rs2228246	3	DE T OPk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
TN-FRSF11A	rs1805034	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, devido à sua classificação como medicamento com potencial de impacto moderado, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Midazolam				Nº VARIANTES AFECTADAS: 3/6
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
POR	rs1057868	3	DETO Pk	Menor metabolismo
VDR	rs1544410	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.

Clonidina				Nº VARIANTES AFECTADAS: 1/1
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
GNB3	rs5443	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 AFECTADAS: 1/2
Gen	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.

Memantina				Nº VARIANTES AFECTADAS: 1/1
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
NR1I2	rs1523130	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.

Gabapentina				Nº VARIANTES AFECTADAS: 1/1
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
SLC7A5	rs4240803	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos, com menor resposta ao tratamento e necessidade de maior dose

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.

Pregabalina				Nº VARIANTES AFECTADAS: 1/1
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
SLC7A5	rs4240803	3	DET O 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, devido à sua classificação como medicamento com potencial de impacto moderado, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Atenolol				Nº VARIANTES AFECTADAS: 15/27
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ADRA2A	rs1800545	3	DET O Pk	Menor resposta ao tratamento
ADRB2	rs1042713	3	DET O Pk	Menor resposta ao tratamento
	rs1042714	3	DET O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos e menor resposta ao tratamento
CACNA1C	rs1051375	3	DET O Pk	Menor resposta ao tratamento do que com verapamil
DPYS	rs2669429	3	DET O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
EDN1	rs5370	3	DET O Pk	Menor resposta ao tratamento
FTO	rs9940629	3	DET O Pk	Mayor reducción de HDL-C
GALNT2	rs2144300	3	DET O Pk	Mayor reducción de HDL-C
	rs2144297	3	DET O Pk	Mayor reducción de HDL-C
NR1H3	rs11039149	3	DET O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos cardiovasculares

Atenolol				Nº VARIANTES AFECTADAS: 15/27
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
PLA2G4A	rs10157410	3	DE T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
PRKCB	rs11649514	3	DE T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
PROX1	rs340874	3	DE T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
STN1	rs4387287	3	DE E T O Pk	Menor resposta ao tratamento
TBX2	rs8068318	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, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Metoprolol				Nº VARIANTES AFECTADAS: 3/8
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
	rs1042713	3	DE E T O Pk	Menor resposta ao tratamento
ADRB2	rs1042714	3	DE E T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos e menor resposta ao tratamento
GRK4	rs1801253	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, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Risperidona				Nº VARIANTES AFECTADAS: 24/47
Gen	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
ADRB2	rs1042713	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
AKT1	rs2494732 rs3803300	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
ANKK1	rs1800497	3	DETO Pk	Maior risco de hiperprolactinemia
CCL2	rs2857657	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
CNR1	rs1049353 rs806378	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
COMT	rs165599 rs9606186	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
DRD2	rs1799978	3	DETO Pk	Maior tempo de resposta após a administração
	rs2514218	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
GRIN2B	rs1806201	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
GRM7	rs2069062	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
HRH3	rs3787430	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
HTR2A	rs6313	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
HTR2C	rs3813929 rs6318	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
LEP	rs7799039	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos

Risperidona				Nº VARIANTES AFECTADAS: 24/47
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
RABEP1	rs1000940	3	DE T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
RGS4	rs2661319 rs951439	3	DE T O Pk	Menor resposta ao tratamento
SH2B1	rs3888190	3	DE T 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, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

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

Amitriptilina				Nº VARIANTES AFECTADAS: 9/14
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCB1	rs10248420 rs10280101 rs11983225 rs12720067 rs2235040 rs2235067 rs4148739 rs4148740	3	DE T O Pk	Menor probabilidade de remissão
	rs2032583	3	DE T 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, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Olanzapina				Nº VARIANTES AFECTADAS: 23/57
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCB1	rs10248420 rs4728709	3	DE T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
AHR	rs4410790	3	DE T O Pk	Menor metabolismo
CNR1	rs1049353 rs806378	3	DE T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
CYP1A2	rs762551	3	DE E T O Pk	Menor resposta ao tratamento
CYP3A43	rs472660	3	DE T O Pk	Menor eliminação do fármaco
DRD2	rs1799978	3	DE E T O Pk	Maior tempo de resposta após a administração
	rs1124493	3	DE T O Pk	Menor concentração de prolactina no soro
	rs6277	3	DE T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
DRD3	rs6280	3	DE E T O Pk	Menor resposta ao tratamento
FMO1	rs7877	3	DE T O Pk	Maior concentração do fármaco no soro.
GIPR	rs10423928	3	DE T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
HTR2A	rs6313	3	DE T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
HTR2C	rs2497538 rs3813929 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
PMCH	rs7973796	3	DE T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos

Olanzapina				Nº VARIANTES AFECTADAS: 23/57
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
RABEP1	rs1000940	3	DE T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
SH2B1	rs3888190	3	DE T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
TBC1D1	rs9852	3	DE T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
CYP2C9	*3	3	DE T O Pk	Maior risco de hipotensão

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.

Paroxetina				Nº VARIANTES AFECTADAS: 21/34
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
	rs10248420 rs10280101 rs11983225 rs12720067 rs2235067 rs4148739 rs4148740	3	DE T O Pk	Menor probabilidade de remissão
	rs2235040	3	DE T O Pk	Menor probabilidade de remissão e maior risco de desenvolver efeitos adversos
ABCB1	rs2032582	3	DE T O Pk	Maior risco de apresentar ideias suicidas
	rs2032583	3	DE T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
ADM	rs11042725	3	DE T O Pk	Menor resposta ao tratamento

Paroxetina				Nº VARIANTES AFECTADAS: 21/34
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
CYP1A2	rs762551	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos e necessidade de maior dose
	rs4646425 rs4646427	3	DETO Pk	Maior tempo de resposta após a administração
FKBP5	rs1360780	3	DETO Pk	Maior risco de apresentar ideias suicidas
GDNF	rs2216711 rs2973049	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
HTR1A	rs10042486	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
REEP5	rs153549 rs153560	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
SRP19	rs495794	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.

●		Venlafaxina		Nº VARIANTES AFECTADAS: 16/27
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCB1	rs10248420 rs10280101 rs11983225 rs12720067 rs4148739	3	DETOPk	Menor probabilidade de remissão
	rs1045642	3	DETOPk	Menor resposta ao tratamento
	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
COMT	rs4680	3	DETOPk	Menor resposta nos transtornos depressivos
FKBP5	rs1360780	3	DETOPk	Maior risco de apresentar ideias suicidas
GRIA3	rs3761554 rs3761555 rs502434	3	DETOPk	Menor resposta ao tratamento
SLC6A2	rs2242446	3	DETOPk	Menor resposta ao tratamento
TPH2	rs1487278	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.

Codeína				Nº VARIANTES AFECTADAS: 4/5
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCB1	rs1128503	3	D E T O Pk	Lactentes cujas mães possuem esse genótipo têm maior probabilidade de desenvolver depressão do sistema nervoso central.
	rs1045642	3	D E T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
UGT2B7	rs7439366	3	D E T O Pk	Necesidad de mayor dosis
CYP2D6	*1	3	D E T O Pk	Maior risco de dependência a opioides

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 AFECTADAS: 2/6
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCB1	rs2229109	3	D E T O Pk	Sobrevida livre de progressão (PFS) mais curta no mieloma múltiplo
CTNNB1	rs4135385	3	D E T O Pk	Menor resposta ao tratamento em 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.

Morfina				Nº VARIANTES AFECTADAS: 4/14
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCB1	rs1045642	3	D E T O Pk	Menor resposta ao tratamento
COMT	rs6269	3	D E T O Pk	Menor resposta ao tratamento

Morfina				Nº VARIANTES AFECTADAS: 4/14
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
OPRM1	rs1799971	3	DETO Pk	Maior risco e gravidade de efeitos adversos
SLC6A4	rs1042173	3	DETO Pk	Necesidad de mayor dosis

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.

Nortriptilina				Nº VARIANTES AFECTADAS: 3/5
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCB1	rs1045642	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento em conjunto com morfina
BDNF	rs962369	3	DETO Pk	Maior risco de apresentar ideias suicidas
GNB3	rs5443	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.

Prednisona				Nº VARIANTES AFECTADAS: 2/7
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
CXCL12	rs1801157	3	DETO Pk	Menor resposta ao tratamento
DROSHA	rs639174	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.

Remifentanil				Nº VARIANTES AFECTADAS: 1/5
Gen	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.

Tramadol				Nº VARIANTES AFECTADAS: 3/11
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
ABCB1	rs1045642	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de dependência
ARRB2	rs1045280	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
OPRM1	rs1799971	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 AFECTADAS: 4/45
Gen	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
GABRA2	rs279858	3	DETO Pk	Maior risco de diminuição da pressão arterial média
KCNK3	rs1275988	3	DETO 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.

Carbamazepina				Nº VARIANTES AFECTADAS: 10/27
Gen	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
EPHX1	rs1051740	3	D E T O Pk	Necesidad de mayor dosis
GABRA1	rs2279020	3	D E T O Pk	Aumento do risco de resistência a medicamentos antiepilépticos
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	rs4688040 rs7643645	3	D E T O Pk	Menor metabolismo
SCN1A	rs3812718	2B	D E T O Pk	Menor resposta ao tratamento e necessidade de dose maior
SCN2A	rs2304016	3	D E T O Pk	Aumento do risco de resistência a medicamentos antiepilépticos
TNF	rs1800629	3	D E T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de hipersensibilidade grave

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.

Haloperidol				Nº VARIANTES AFECTADAS: 1/7
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
CNR1	rs1049353	3	DE T 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, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Aripiprazol				Nº VARIANTES AFECTADAS: 5/10
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
CNR1	rs1049353	3	DE T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
DRD2	rs2514218 rs6277	3	DE E T O Pk	Menor resposta ao tratamento
RABEP1	rs1000940	3	DE T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
SH2B1	rs3888190	3	DE T 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, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Desipramina				Nº VARIANTES AFECTADAS: 1/4
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
BDNF	rs61888800	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, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Quetiapina				Nº VARIANTES AFECTADAS: 9/16
Gen	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 rs5993883 rs6269	3	DE E T O Pk	Menor resposta ao tratamento
CYP3A5	rs776746	3	DE T O Pk	Menor metabolismo
DRD3	rs6280	3	DE T O Pk	Menor eliminação do fármaco
RABEP1	rs1000940	3	DE T O Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
RGS4	rs951439	3	DE E T O Pk	Menor resposta comparada à perfenazina e olanzapina
SH2B1	rs3888190	3	DE T 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, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Sulindaco				Nº VARIANTES AFECTADAS: 1/2
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
FMO3	rs2266782	3	DE T O Pk	Menor eliminação do fármaco

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.

Triamcinolona				Nº VARIANTES AFECTADAS: 1/2
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
HCG22	rs2523864	3	DE T 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, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Óxido nítrico				Nº VARIANTES AFECTADAS: 1/2
Gen	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, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Alfentanil				Nº VARIANTES AFECTADAS: 1/1
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
OPRM1	rs1799971	3	DETO Pk	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.

Hidrocodona				Nº VARIANTES AFECTADAS: 1/2
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
CYP2D6	*1	3	DETO Pk	Maior risco de dependência a opioides

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.

Paracetamol				Nº VARIANTES AFECTADAS: 3/10
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
PLCG1	rs2228246	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
TN-FRSF11A	rs1805034	3	DETO Pk	Maior risco de desenvolvimento de efeitos adversos
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, recomenda-se consultar um profissional médico para avaliação.

Cetoprofeno				Nº VARIANTES AFECTADAS: 1/3
Gen	Variante	Nível de evidência	Parâmetro afetado	Anotação da variante
CYP2C9	*1	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.

RESULTADOS GENÉTICOS

HAPLOTIPOS

Gene	Reference haplotype	Haplotype	Type of Metaboliser
CYP2B6	*1/*1	*1/*1	NORMAL
CYP2C19	*38/*38	*1/*38	NORMAL
CYP2C8	*1/*1	*1/*1	NORMAL
CYP2C9	*1/*1	*1/*3	INTERMÉDIO
CYP2D6	*1/*1	*1/*1	NORMAL
CYP3A4	*1/*1	*1/*1	NORMAL
CYP3A5	*1/*1	*3/*3	LENTO
NAT2	*4/*4	*6A/*6A	LENTO
TPMT	*1/*1	*1/*1	NORMAL
UGT1A1	*1/*1	*1/*1	NORMAL

VARIANTES

Gen	Marcador	Genótipo	Gen	Marcador	Genótipo
-	rs10739150	GG	-	rs1104514	AA
-	rs11959113	GG	-	rs12346562	AA
-	rs1446468	TC	-	rs16973410	CT
-	rs1805054	CT	-	rs2056527	TC
-	rs2069521	GG	-	rs2433320	AA
-	rs2562456	TT	-	rs2768759	AC
-	rs2769605	CT	-	rs2952768	TT
-	rs2965667	TT	-	rs352428	GG
-	rs4675690	TT	-	rs585719	TT
-	rs74795342	GA	-	rs75222709	TG
-	rs78015114	TC	-	rs79663003	TC
ABCB1	rs10248420	AG	ABCB1	rs10267099	AA
ABCB1	rs10280101	AC	ABCB1	rs1045642	AG
ABCB1	rs1128503	AG	ABCB1	rs11983225	TC
ABCB1	rs12720067	CT	ABCB1	rs2032582	AC
ABCB1	rs2032583	AG	ABCB1	rs2229109	CC
ABCB1	rs2235015	CA	ABCB1	rs2235040	CT
ABCB1	rs2235067	CT	ABCB1	rs3213619	AA

Gen	Marcador	Genótipo	Gen	Marcador	Genótipo
ABCB1	rs3842	TT	ABCB1	rs4148739	TC
ABCB1	rs4148740	AG	ABCB1	rs4728709	GG
ABCB1	rs7787082	GA	ABCB1	rs9282564	TT
ABCB5	rs17143212	CC	ABCC2	rs2273697	GG
ABCC2	rs3740066	CC	ABCC2	rs4148386	AA
ABCG2	rs2231142	GG	ABCG2	rs3114020	TT
ACE	rs4291	AA	ACE	rs4340	DD
ADGRL3	rs1355368	AG	ADGRL3	rs6551665	GG
ADGRL3	rs6813183	GC	ADGRL3	rs734644	TC
ADH1B	rs2066702	GG	ADH1C	rs698	TT
ADM	rs11042725	CC	ADORA1	rs16851030	CC
ADORA1	rs2228079	TG	ADRA2A	rs1800545	GA
ADRB1	rs1801253	GC	ADRB2	rs1042713	GG
ADRB2	rs1042714	GG	ADRB2	rs1042718	CC
ADRB2	rs1045280	TT	ADRB3	rs4994	AA
AGT	rs5050	TT	AGT	rs5051	CT
AGT	rs699	AG	AHR	rs4410790	TT
AKT1	rs2494732	CC	AKT1	rs3803300	CC
ALDH2	rs671	GG	ALDH5A1	rs2760118	CC
ALOX12	rs11078659	GA	ANKK1	rs1800497	GA
ANKS1B	rs7968606	CC	ARRB2	rs1045280	TT
ASIC2	rs11869731	CC	ASTN2	rs958804	TC
BACH1	rs2070401	AA	BAG6	rs750332	TT
BCHE	rs118204423	GG	BCHE	rs1799807	TT
BCHE	rs1803274	CC	BCHE	rs28933390	CC
BDNF	rs61888800	GT	BDNF	rs6265	CC
BDNF	rs7124442	CT	BDNF	rs962369	TC
BMP5	rs41271330	GG	CACNA1C	rs1051375	AA
CACNA1E	rs3845446	TT	CACNA1S	rs1800559	CC
CACNA1S	rs772226819	GG	CACNG2	rs2284017	CC
CCL11	rs1129844	GG	CCL2	rs2857657	CC
CCL2	rs4586	CC	CCL2	rs4795893	AA
CEP68	rs7572857	GG	CHIA	rs3818822	GG
CHRM2	rs324650	TT	CHRNA3	rs1051730	GA
CHRNA3	rs3743075	TC	CHRNA3	rs3743078	CG

Gen	Marcador	Genótipo	Gen	Marcador	Genótipo
CHRNA3	rs578776	GA	CHRNA4	rs1044396	GA
CHRNA4	rs2229959	AA	CHRNA5	rs16969968	GA
CHRNA5	rs2036527	GA	CHRNA5	rs503464	TA
CHRNA5	rs55781567	CG	CHRNA5	rs588765	CC
CHRNA5	rs637137	TA	CHRNA5	rs660652	GG
CHRNA5	rs684513	CG	CHRN2	rs2072658	GG
CHRN2	rs2072660	TC	CHRN2	rs2072661	GA
CHRN4	rs3813567	AA	CNR1	rs1049353	CC
CNR1	rs806368	TC	CNR1	rs806378	CT
COL1A1	rs1800012	AA	COMT	rs165599	AA
COMT	rs4633	TT	COMT	rs4680	AA
COMT	rs4818	CC	COMT	rs5993883	TT
COMT	rs6269	AA	COMT	rs933271	TC
COMT	rs9606186	CG	CRHR1	rs242941	CC
CRHR2	rs2270007	GC	CTLA4	rs4553808	AA
CTNNA1	rs4135385	AG	CXCL12	rs1801157	CT
CYP1A1	rs2472297	CT	CYP1A1	rs2606345	CA
CYP1A2	rs2069526	TT	CYP1A2	rs2470890	TT
CYP1A2	rs2472304	AA	CYP1A2	rs4646425	CC
CYP1A2	rs4646427	TT	CYP1A2	rs762551	AA
CYP2A6	rs140471703	CC	CYP2A6	rs28399433	AA
CYP2A6	rs28399468	CC	CYP2A6	rs376817657	CC
CYP2A6	rs5031016	AA	CYP2A6	rs56113850	TC
CYP2B6	rs2279343	AG	CYP2B6	rs3211371	CC
CYP2B6	rs3745274	GG	CYP2B6	rs8192709	CC
CYP2C9	rs11188072	CC	CYP2C9	rs12248560	CC
CYP2C9	rs145119820	GG	CYP2C9	rs28399504	AA
CYP2C9	rs4986893	GG	CYP2C9	rs1057910	AC
CYP2C9	rs12782374	GG	CYP2C9	rs1934969	AT
CYP2C9	rs71486745	II	CYP2C9	rs9332096	CC
CYP2D6	rs1065852	AA	CYP2D6	rs1080985	GG
CYP2D6	rs3892097	TT	CYP2D6	rs5030655	II
CYP2E1	rs3813867	GG	CYP2E1	rs2031920	CC
CYP3A4	rs2242480	CC	CYP3A4	rs2246709	AA
CYP3A4	rs2740574	TT	CYP3A4	rs35599367	GG

Gen	Marcador	Genótipo	Gen	Marcador	Genótipo
CYP3A4	rs3735451	TT	CYP3A4	rs4646437	GG
CYP3A4	rs4646440	GG	CYP3A43	rs472660	GA
CYP3A5	rs15524	AA	CYP3A5	rs776746	CC
CYP4F2	rs2108622	CC	DBH	rs1611115	CC
DDC	rs12718541	AG	DPYS	rs2669429	AG
DRD1	rs11746641	TT	DRD1	rs11749035	CC
DRD1	rs2168631	GG	DRD1	rs265976	GG
DRD1	rs4532	CC	DRD1	rs5326	CC
DRD1	rs686	GG	DRD2	rs1076560	CA
DRD2	rs1079597	CT	DRD2	rs1124493	GG
DRD2	rs1799978	TT	DRD2	rs2283265	CA
DRD2	rs2440390	CC	DRD2	rs2514218	CT
DRD2	rs2734841	CC	DRD2	rs2734842	CC
DRD2	rs4436578	TT	DRD2	rs6275	GG
DRD2	rs6277	GA	DRD2	rs6279	CC
DRD3	rs167770	GA	DRD3	rs167771	AA
DRD3	rs324023	TC	DRD3	rs324026	CT
DRD3	rs6280	CT	DRD3	rs963468	GG
DROSHA	rs639174	CT	EDN1	rs5370	GG
EPB41	rs6702335	AG	EPHX1	rs1051740	CC
EPHX1	rs2234922	AA	EPM2A	rs1415744	TC
ERICH3	rs11580409	AC	F13A1	rs5985	CC
FAAH	rs2295632	GG	FAAH	rs324420	CC
FAAH	rs3766246	GG	FAAH	rs4141964	CC
FASTKD3	rs1801394	AG	FCER1G	rs11587213	AA
FGF2	rs1449683	CC	FKBP5	rs1360780	TC
FKBP5	rs4713916	GG	FMO1	rs10912675	TC
FMO1	rs12720462	CC	FMO1	rs7877	CT
FMO3	rs2266780	AA	FMO3	rs2266782	GA
FSIP1	rs7179742	AG	FTO	rs12595985	CC
FTO	rs9940629	AG	GABRA1	rs2279020	GG
GABRA1	rs2290732	AA	GABRA2	rs279858	TC
GABRQ	rs3810651	AA	GAD1	rs3749034	GA
GAL	rs948854	TT	GALNT2	rs2144297	TC
GALNT2	rs2144300	CT	GALR1	rs2717162	TT

Gen	Marcador	Genótipo	Gen	Marcador	Genótipo
GARS1-DT	rs1074373	AC	GATA3	rs3824662	CC
GCG	rs13429709	TT	GDNF	rs2216711	GA
GDNF	rs2973049	TC	GIPR	rs10423928	TA
GLDC	rs10975641	CC	GNAS	rs62205366	TT
GNB3	rs2301339	GG	GNB3	rs5443	CC
GP1BA	rs6065	CC	GRIA3	rs3761554	TT
GRIA3	rs3761555	TT	GRIA3	rs4825476	AA
GRIA3	rs502434	CC	GRIK1	rs2832407	CC
GRIN2B	rs1019385	AA	GRIN2B	rs1806201	GG
GRIN3A	rs10121600	CT	GRIN3A	rs11788456	AA
GRK4	rs1801058	CC	GRK4	rs1801253	GC
GRM3	rs724226	AG	GRM7	rs2069062	GC
GSK3B	rs334558	AA	GSK3B	rs6438552	AA
GSTA1	rs3957357	AG	GSTM3	rs36120609	II
HCG22	rs2523864	CT	HCG22	rs3873352	CC
HLA-DPB1	rs1042136	AC	HNMT	rs1050891	AA
HRH3	rs3787430	CT	HRH4	rs4483927	GT
HSPA1A	rs1043620	CC	HSPA1L	rs2227956	AA
HTR1A	rs10042486	TT	HTR1A	rs1364043	TT
HTR1A	rs6295	GG	HTR1B	rs11568817	AA
HTR1B	rs130058	TT	HTR1B	rs6296	CC
HTR1B	rs9361233	TT	HTR2A	rs2770296	CT
HTR2A	rs6311	CT	HTR2A	rs6313	GA
HTR2A	rs6314	GG	HTR2A	rs7997012	GG
HTR2A	rs9316233	CC	HTR2C	rs1414334	GG
HTR2C	rs2497538	CC	HTR2C	rs3813928	GG
HTR2C	rs3813929	CC	HTR2C	rs518147	GG
HTR2C	rs6318	GG	HTR3A	rs1062613	TC
HTR3A	rs2276302	GA	HTR3B	rs11606194	TT
HTR3B	rs3758987	TT	IL1I	rs1126757	CT
IL1B	rs1143627	GA	IL23R	rs7518660	AA
IL4	rs2243250	CC	ITGA2	rs1062535	GA
ITGA2	rs1126643	CT	ITIH3	rs2535629	GA
KCNJ6	rs2070995	CC	KCNJ6	rs2835859	TT
KCNK3	rs1275988	TT	KMT2E	rs117986340	GG

Gen	Marcador	Genótipo	Gen	Marcador	Genótipo
LDLR	rs688	CC	LEP	rs4731426	GC
LEP	rs7799039	GA	LEPR	rs1137101	AA
LTC4S	rs730012	AA	MAFK	rs4720833	GG
MC1R	rs2228478	AG	MC1R	rs2228479	GA
MC4R	rs17782313	TT	MC4R	rs489693	CC
MTHFR	rs1801131	TG	MTHFR	rs1801133	GA
MYD88	rs6853	AA	NAT2	rs1041983	TT
NAT2	rs1208	AA	NAT2	rs1799929	CC
NAT2	rs1799930	AA	NAT2	rs1799931	GG
NAT2	rs1801280	TT	NAT2	rs4271002	GG
NAT2	rs4646244	AA	NEDD4L	rs520210	GG
NFKBIA	rs696	CT	NGF	rs2239622	GG
NOS2	rs11080344	TC	NOS3	rs1799983	TT
NR1D1	rs2071427	CC	NR1D1	rs2314339	CC
NRIH3	rs11039149	AG	NR1I2	rs1523130	TC
NR1I2	rs2276707	CT	NR1I2	rs2461817	CC
NR1I2	rs3814055	CT	NR1I2	rs4688040	GG
NR1I2	rs7643645	AA	NTRK2	rs10465180	TT
OPRD1	rs2234918	CT	OPRD1	rs4654327	GA
OPRD1	rs529520	AA	OPRD1	rs581111	AG
OPRD1	rs678849	CC	OPRD1	rs797397	GG
OPRK1	rs1051660	AA	OPRK1	rs3802281	TT
OPRL1	rs2229205	CT	OPRM1	rs10485058	AA
OPRM1	rs1799971	AA	OPRM1	rs540825	AT
OPRM1	rs79910351	CC	OPRM1	rs9397685	AA
OR52E2	rs16909440	TC	OR52J2P	rs2499984	AA
P2RY1	rs1065776	CC	PEAR1	rs12041331	GA
PLA2G4A	rs10157410	GC	PLA2G4A	rs12746200	AA
PLCG1	rs2228246	AG	PMCH	rs7973796	GA
POLG	rs3087374	CC	POR	rs1057868	CC
PPARG	rs1801282	CC	PPARG	rs3856806	CC
PRKCB	rs11649514	GT	PRKCB	rs9922316	GG
PROX1	rs340874	TC	PTGER2	rs2075797	CC
PTGER3	rs7551789	AA	PTGER4	rs4133101	TC
PTGES	rs2302821	AA	PTGIR	rs1126510	AG

Gen	Marcador	Genótipo	Gen	Marcador	Genótipo
PTGS1	rs10306114	AA	PTGS2	rs20417	CG
PTGS2	rs4648287	AA	RABEP1	rs1000940	AA
REEP5	rs153549	AG	REEP5	rs153560	GA
RGS4	rs2661319	CC	RGS4	rs2842030	TT
RGS4	rs951439	CC	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	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	rs1799889	AA
SERPINE1	rs2227631	AA	SERPINE1	rs6092	GG
SH2B1	rs3888190	CC	SLC22A1	rs12208357	CC
SLC22A1	rs34130495	GG	SLC22A1	rs35167514	II
SLC22A1	rs628031	GG	SLC30A9	rs1047626	AG
SLC39A14	rs17060812	CC	SLC6A12	rs557881	AG
SLC6A2	rs2242446	TT	SLC6A4	rs1042173	AC
SLC7A5	rs4240803	GA	SLCO1B1	rs2306283	AA
SOD2	rs4880	AG	SRP19	rs495794	AG
STN1	rs4387287	AC	SULT1A1	rs1042028	CC
SV2C	rs11960832	CT	TAAR6	rs4305746	GA
TAPBP	rs1059288	AG	TAPBP	rs2071888	GC

Gen	Marcador	Genótipo	Gen	Marcador	Genótipo
TBC1D1	rs9852	CC	TBX2	rs8068318	CC
TBXA2R	rs1131882	GA	TBXA2R	rs4523	AG
TBXAS1	rs6962291	TA	TGFB1	rs1800469	AG
TH	rs2070762	GG	THRA	rs11819745	GG
TLR3	rs3775291	CT	TNF	rs1800629	GA
TNFRSF11A	rs1805034	CC	TPH2	rs10879346	CT
TPH2	rs1487278	TT	TRPV1	rs224534	GA
TSC1	rs7862221	TT	UGT1A	rs1042640	GC
UGT1A	rs10929303	TC	UGT1A	rs2070959	AA
UGT1A	rs2741049	CC	UGT1A	rs28898617	AA
UGT1A	rs6759892	TT	UGT1A	rs8330	GC
UGT1A1	rs10929302	GG	UGT1A1	rs887829	CC
UGT1A6	rs1105879	AA	UGT2B10	rs112561475	GG
UGT2B15	rs1902023	CC	UGT2B7	rs10028494	AA
UGT2B7	rs11940316	CC	UGT2B7	rs12233719	GG
UGT2B7	rs28365063	GG	UGT2B7	rs4554144	TT
UGT2B7	rs6600879	GG	UGT2B7	rs6600880	AA
UGT2B7	rs6600893	CC	UGT2B7	rs7438135	AA
UGT2B7	rs7439366	CC	UGT2B7	rs7662029	GG
UGT2B7	rs7668258	CC	UGT2B7	rs7668282	TT
VDR	rs11568820	TT	VDR	rs1544410	CT
VDR	rs4516035	TT	XPO1	rs11125883	AC
ZBTB22	rs3130100	CC			

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 73 medicamentos com o genótipo de cada pessoa analisada. As variantes genéticas incluídas neste estudo são 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 genótipo 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.

Las 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 **NAO** 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.

