



Genetics for people

»» Teste genético Desintoxicação do fígado



My *Detox*

RESUMO DOS RESULTADOS

A tabela a seguir mostra as variantes ou haplótipos com metabolização diferente do padrão detectados no paciente:

Gen	Processo metabólico	Estado	Haplótipo	Tipo de metabolizador
APOE	Transporte	E2E4	Heterozigose	INTERMEDIÁRIO
CAT	Estresse oxidativo	*1*2	Heterozigose	INTERMEDIÁRIO
CDA	Estresse oxidativo	*1*2	Heterozigose	LENTO
CYP1A2	Citocromo P450	*1*1M	Heterozigose	RÁPIDO
CYP1B1	Citocromo P450	*3*3	Homozigose	LENTO
CYP2B6	Citocromo P450	*5*6	Heterozigose	INTERMEDIÁRIO
CYP2C19	Citocromo P450	*1*17	Heterozigose	RÁPIDO
CYP2C8	Citocromo P450	*1*3	Heterozigose	INTERMEDIÁRIO
CYP2C9	Citocromo P450	*1*2	Heterozigose	INTERMEDIÁRIO
CYP2D6	Citocromo P450	*4*10	Heterozigose	LENTO
CYP3A4	Citocromo P450	*1*22	Heterozigose	INTERMEDIÁRIO
CYP3A5	Citocromo P450	*3*3	Homozigose	LENTO
CYP4F2	Citocromo P450	*2*3	Heterozigose	INTERMEDIÁRIO
GSTM1	Glutathione	*1*D	Heterozigose	LENTO
MTHFR	Metilação	*1*2	Heterozigose	INTERMEDIÁRIO
NAT1	Acetilação	*4*11A	Heterozigose	RÁPIDO
NAT2	Acetilação	*6A*6A	Homozigose	LENTO
OGG1	Estresse oxidativo	*1*2	Heterozigose	INTERMEDIÁRIO
SLC15A2	Transporte	*1*2	Heterozigose	INTERMEDIÁRIO
SLCO1B1	Transporte	*1*14	Heterozigose	RÁPIDO
MNSOD	Estresse oxidativo	*1*2	Heterozigose	INTERMEDIÁRIO
UGT1A1	Glucuronidação	*1*28	Heterozigose	INTERMEDIÁRIO
UGT1A3	Glucuronidação	*1*2	Heterozigose	INTERMEDIÁRIO
UGT1A7	Glucuronidação	*3*11	Heterozigose	INTERMEDIÁRIO
UGT2B15	Glucuronidação	*1*2	Heterozigose	INTERMEDIÁRIO
UGT2B7	Glucuronidação	*2*2	Homozigose	LENTO

RESULTADOS DETALHADOS

A tabela a seguir apresenta todos os genótipos incluídos neste estudo, juntamente com seus haplótipos e a atividade enzimática correspondente:

FASE I					
Gene	Processo Metabólico	Variantes analisadas	Haplótipo Referência	Haplótipo Paciente	Tipo metabolizador
CYP1A1	Citocromo P450	6	*1*1	*1*1	NORMAL
CYP1A2	Citocromo P450	25	*1A*1A	*1*1M	RÁPIDO
CYP1B1	Citocromo P450	12	*1*1	*3*3	LENTO
CYP2A6	Citocromo P450	16	*1*1	*1*1	NORMAL
CYP2B6	Citocromo P450	25	*1*1	*5*6	INTERMEDIÁRIO
CYP2C8	Citocromo P450	11	*1*1	*1*3	INTERMEDIÁRIO
CYP2C9	Citocromo P450	49	*1*1	*1*2	INTERMEDIÁRIO
CYP2C19	Citocromo P450	30	*38*38	*1*17	RÁPIDO
CYP2D6	Citocromo P450	86	*1*1	*4*10	LENTO
CYP2E1	Citocromo P450	9	*1*1	*1*1	NORMAL
CYP3A4	Citocromo P450	29	*1*1	*1*22	INTERMEDIÁRIO
CYP3A5	Citocromo P450	4	*1*1	*3*3	LENTO
CYP3A7	Citocromo P450	8	*1A*1A	*1A*1A	NORMAL
CYP4B1	Citocromo P450	4	*1*1	*1*1	NORMAL
CYP4F2	Citocromo P450	3	*1*1	*2*3	INTERMEDIÁRIO
TBXAS1 (CYP5A1)	Citocromo P450	4	*1*1	*1*1	NORMAL
CYP19A1	Citocromo P450	4	*1*1	*1*1	NORMAL
PTGIS (CYP8A1)	Citocromo P450	1	*1*1	*1*1	NORMAL
FMO1	Citocromo P450	2	*1*1	*1*1	NORMAL
POR (CYPOR)	Citocromo P450	17	*1*1	*1*1	NORMAL

FASE INTERMEDIÁRIA					
Gene	Processo Metabólico	Variantes analisadas	Haplótipo Referência	Haplótipo Paciente	Tipo metabolizador
CAT	Estresse oxidativo	1	*1*1	*1*2	INTERMEDIÁRIO
CDA	Estresse oxidativo	1	*1*1	*1*2	LENTO
DPYD	Estresse oxidativo	15	*1*1	*1*1	NORMAL
G6PD	Estresse oxidativo	90	B	BB	NORMAL
OGG1	Estresse oxidativo	1	*1*1	*1*2	INTERMEDIÁRIO
SOD1	Estresse oxidativo	2	*1*1	*1*1	NORMAL
MNSOD (SOD2)	Estresse oxidativo	1	*1*1	*1*2	INTERMEDIÁRIO

FASE II					
Gene	Processo Metabólico	Variantes analisadas	Haplótipo Referencia	Haplótipo Paciente	Tipo Metabolizador
NAT1	Acetilação	18	*4*4	*4*11A	RÁPIDO
NAT2	Acetilação	28	*4*4	*6A*6A	LENTO
UGT1A1	Glucoronização	3	*1*1	*1*28	INTERMEDIÁRIO
UGT1A3	Glucoronização	6	*1*1	*1*2	INTERMEDIÁRIO
UGT1A4	Glucoronização	7	*1A*1A	*1A*1B	NORMAL
UGT1A7	Glucoronização	2	*1*1	*3*11	INTERMEDIÁRIO
UGT1A8	Glucoronização	1	*1*1	*1*1	NORMAL
UGT1A9	Glucoronização	3	*1*1	*1*1	NORMAL
UGT1A10	Glucoronização	4	*1*1	*1*1	NORMAL
UGT2B7	Glucoronização	2	*1*1	*2*2	LENTO
UGT2B15	Glucoronização	4	*1*1	*1*2	INTERMEDIÁRIO
GSTM1	Glutaciona	1		*1*D	LENTO
GSTM3	Glutaciona	1	*1*1	*1*1	NORMAL
GSTP1	Glutaciona	2	*1A*1A	*1A*1A	NORMAL
GSTT1	Glutaciona	1		*1*1	NORMAL
COMT	Metilación	1	*1*1	*1*1	NORMAL
MTHFR	Metilación	2	*1*1	*1*2	INTERMEDIÁRIO
TPMT	Metilación	2	*1*1	*1*1	NORMAL
NUDT15	Metilación	3	*1*1	*1*1	NORMAL
SULT1A1	Sulfatación	2	*1*1	*1*1	NORMAL
SULT1A2	Sulfatación	2	*1*1	*1*1	NORMAL
OTROS					
Gene	Processo Metabólico	Variantes analisadas	Haplótipo Referencia	Haplótipo Paciente	Tipo Metabolizador
APOE	Transporte	4	*E3*E3	E2E4	INTERMEDIÁRIO
CFTR	Transporte	35	*1*1	*1*1	NORMAL
SLC15A2	Transporte	3	*1*1	*1*2	INTERMEDIÁRIO
SLCO1B1	Transporte	14	*1*1	*1*14	RÁPIDO

CONCLUSÕES

APOE: Foi detectada na amostra do paciente a presença do **haplotipo E2E4**. A presença desse haplótipo resulta em uma redução da atividade dessa enzima e, portanto, uma menor taxa metabólica. Portanto, recomenda-se evitar o uso de medicamentos ou substâncias que sejam metabolizados por essa enzima, pois há maior probabilidade de não obter os resultados terapêuticos esperados.

CAT: Foi detectada na amostra do paciente a presença do **haplotipo *1*2**. A presença desse haplótipo resulta em uma redução da atividade dessa enzima e, portanto, uma menor taxa metabólica. Portanto, recomenda-se evitar o uso de medicamentos ou substâncias que sejam metabolizados por essa enzima, pois há maior probabilidade de não obter os resultados terapêuticos esperados.

CDA: Foi detectada na amostra do paciente a presença do **haplotipo *1*2**. A presença desse haplótipo resulta em uma redução da atividade dessa enzima e, portanto, uma menor taxa metabólica.

CYP1A2: Foi detectada na amostra do paciente a presença do **haplotipo *1*1M**. A presença desse haplótipo resulta em um aumento da atividade dessa enzima e, portanto, uma maior taxa metabólica. Portanto, recomenda-se evitar o uso de medicamentos ou substâncias que sejam metabolizados por essa enzima, pois há maior probabilidade de não obter os resultados terapêuticos esperados.

CYP1B1: Foi detectada na amostra do paciente a presença do **haplotipo *3*3**. A presença desse haplótipo resulta em uma redução da atividade dessa enzima e, portanto, uma menor taxa metabólica. Portanto, recomenda-se evitar o uso de medicamentos ou substâncias que sejam metabolizados por essa enzima, pois há maior probabilidade de não obter os resultados terapêuticos esperados.

CYP2B6: Foi detectada na amostra do paciente a presença do **haplotipo *5*6**. A presença desse haplótipo resulta em uma redução da atividade dessa enzima e, portanto, uma menor taxa metabólica. Portanto, recomenda-se evitar o uso de medicamentos ou substâncias que sejam metabolizados por essa enzima, pois há maior probabilidade de não obter os resultados terapêuticos esperados.

CYP2C19: Foi detectada na amostra do paciente a presença do **haplotipo *1*17**. A presença desse haplótipo resulta em um aumento da atividade dessa enzima e, portanto, uma maior taxa metabólica. Portanto, recomenda-se evitar o uso de medicamentos ou substâncias que sejam metabolizados por essa enzima, pois há maior probabilidade de não obter os resultados terapêuticos esperados.

CYP2C8: Foi detectada na amostra do paciente a presença do **haplotipo *1*3**. A presença desse haplótipo resulta em uma redução da atividade dessa enzima e, portanto, uma menor taxa metabólica. Portanto, recomenda-se evitar o uso de medicamentos ou substâncias que sejam metabolizados por essa enzima, pois há maior probabilidade de não obter os resultados terapêuticos esperados.

CYP2C9: Foi detectada na amostra do paciente a presença do **haplotipo *1*2**. A presença desse haplótipo resulta em uma redução da atividade dessa enzima e, portanto, uma menor taxa metabólica. Portanto, recomenda-se evitar o uso de medicamentos ou substâncias que sejam metabolizados por essa enzima, pois há maior probabilidade de não obter os resultados terapêuticos esperados.

CYP2D6: Foi detectada na amostra do paciente a presença do **haplotipo *4*10**. A presença desse haplótipo resulta em uma redução da atividade dessa enzima e, portanto, uma menor taxa metabólica. Portanto, recomenda-se evitar o uso de medicamentos ou substâncias que sejam metabolizados por essa enzima, pois há maior probabilidade de não obter os resultados terapêuticos esperados.

CYP3A4: Foi detectada na amostra do paciente a presença do **haplotipo *1*22**. A presença desse haplótipo resulta em uma redução da atividade dessa enzima e, portanto, uma menor taxa metabólica. Portanto, recomenda-se evitar o uso de medicamentos ou substâncias que sejam metabolizados por essa enzima, pois há maior probabilidade de não obter os resultados terapêuticos esperados.

CYP3A5: Foi detectada na amostra do paciente a presença do **haplotipo *3*3**. A presença desse haplótipo resulta em uma redução da atividade dessa enzima e, portanto, uma menor taxa metabólica. Portanto, recomenda-se evitar o uso de medicamentos ou substâncias que sejam metabolizados por essa enzima, pois há maior probabilidade de não obter os resultados terapêuticos esperados.

CYP4F2: Foi detectada na amostra do paciente a presença do **haplotipo *2*3**. A presença desse haplótipo resulta em uma redução da atividade dessa enzima e, portanto, uma menor taxa metabólica. Portanto, recomenda-se evitar o uso de medicamentos ou substâncias que sejam metabolizados por essa enzima, pois há maior probabilidade de não obter os resultados terapêuticos esperados.

GSTM1: Foi detectada na amostra do paciente a presença do **haplotipo *1*D**. A presença desse haplótipo resulta em uma redução da atividade dessa enzima e, portanto, uma menor taxa metabólica.

MTHFR: Foi detectada na amostra do paciente a presença do **haplotipo *1*2**. A presença desse haplótipo resulta em uma redução da atividade dessa enzima e, portanto, uma menor taxa metabólica. Portanto, recomenda-se evitar o uso de medicamentos ou substâncias que sejam metabolizados por essa enzima, pois há maior probabilidade de não obter os resultados terapêuticos esperados.

NAT1: Foi detectada na amostra do paciente a presença do **haplotipo *4*11A**. A presença desse haplótipo resulta em um aumento da atividade dessa enzima e, portanto, uma maior taxa metabólica. Portanto, recomenda-se evitar o uso de medicamentos ou substâncias que sejam metabolizados por essa enzima, pois há maior probabilidade de não obter os resultados terapêuticos esperados.

NAT2: Foi detectada na amostra do paciente a presença do **haplotipo *6A*6A**. A presença desse haplótipo resulta em uma redução da atividade dessa enzima e, portanto, uma menor taxa metabólica. Portanto, recomenda-se evitar o uso de medicamentos ou substâncias que sejam metabolizados por essa enzima, pois há maior probabilidade de efeitos adversos devido à toxicidade hepática.

OGG1: Foi detectada na amostra do paciente a presença do **haplotipo *1*2**. A presença desse haplótipo resulta em uma redução da atividade dessa enzima e, portanto, uma menor taxa metabólica. Portanto, recomenda-se evitar o uso de medicamentos ou substâncias que sejam metabolizados por essa enzima, pois há maior probabilidade de não obter os resultados terapêuticos esperados.

SLC15A2: Foi detectada na amostra do paciente a presença do **haplotipo *1*2**. A presença desse haplótipo resulta em uma redução da atividade dessa enzima e, portanto, uma menor taxa metabólica.

SLCO1B1: Foi detectada na amostra do paciente a presença do **haplotipo *1*14**. A presença desse haplótipo resulta em um aumento da atividade dessa enzima e, portanto, uma maior taxa metabólica. Portanto, recomenda-se evitar o uso de medicamentos ou substâncias que sejam metabolizados por essa enzima, pois há maior probabilidade de não obter os resultados terapêuticos esperados.

MNSOD: Foi detectada na amostra do paciente a presença do **haplotipo *1*2**. A presença desse haplótipo resulta em uma redução da atividade dessa enzima e, portanto, uma menor taxa metabólica. Portanto, recomenda-se evitar o uso de medicamentos ou substâncias que sejam metabolizados por essa enzima, pois há maior probabilidade de não obter os resultados terapêuticos esperados.

UGT1A1: Foi detectada na amostra do paciente a presença do **haplotipo *1*28**. A presença desse haplótipo resulta em uma redução da atividade dessa enzima e, portanto, uma menor taxa metabólica. Portanto, recomenda-se evitar o uso de medicamentos ou substâncias que sejam metabolizados por essa enzima, pois há maior probabilidade de não obter os resultados terapêuticos esperados.

UGT1A3: Foi detectada na amostra do paciente a presença do **haplotipo *1*2**. A presença desse haplótipo resulta em uma redução da atividade dessa enzima e, portanto, uma menor taxa metabólica. Portanto, recomenda-se evitar o uso de medicamentos ou substâncias que sejam metabolizados por essa enzima, pois há maior probabilidade de não obter os resultados terapêuticos esperados.

UGT1A7: Foi detectada na amostra do paciente a presença do **haplotipo *3*11**. A presença desse haplótipo resulta em uma redução da atividade dessa enzima e, portanto, uma menor taxa metabólica. Portanto, recomenda-se evitar o uso de medicamentos ou substâncias que sejam metabolizados por essa enzima, pois há maior probabilidade de não obter os resultados terapêuticos esperados.

UGT2B15: Foi detectada na amostra do paciente a presença do **haplotipo *1*2**. A presença desse haplótipo resulta em uma redução da atividade dessa enzima e, portanto, uma menor taxa metabólica. Portanto, recomenda-se evitar o uso de medicamentos ou substâncias que sejam metabolizados por essa enzima, pois há maior probabilidade de não obter os resultados terapêuticos esperados.

UGT2B7: Foi detectada na amostra do paciente a presença do **haplotipo *2*2**. A presença desse haplótipo resulta em uma redução da atividade dessa enzima e, portanto, uma menor taxa metabólica. Portanto, recomenda-se evitar o uso de medicamentos ou substâncias que sejam metabolizados por essa enzima, pois há maior probabilidade de não obter os resultados terapêuticos esperados.

ANEXO 1: GENES Y VARIANTES ANALISADAS

Gene	Marcador	Genótipo referencia	Genótipo paciente	Gene	Marcador	Genótipo referencia	Genótipo paciente
APOE	rs7412	CC	CT	CYP2E1	rs2070676	GG	CC
APOE	rs429358	TT	TC	CYP2E1	rs3813867	GG	GG
APOE	rs11083750	CC	CC	CYP2E1	rs6413419	GG	GG
APOE	rs267606664	GG	GG	CYP2E1	rs6413420	GG	GG
CAT	rs1001179	CC	CT	CYP2E1	rs55897648	GG	GG
CDA	rs2072671	AA	AC	CYP2E1	rs72559710	GG	GG
CFTR	rs11971167	GG	GG	CYP3A4	rs2242480	CC	CC
CFTR	rs74503330	GG	GG	CYP3A4	rs2246709	AA	GG
CFTR	rs74551128	CC	CC	CYP3A4	rs2740574	CC	TT
CFTR	rs75039782	CC	CC	CYP3A4	rs3735451	TT	TT
CFTR	rs75527207	GG	GG	CYP3A4	rs4646437	GG	GG
CFTR	rs75541969	GG	GG	CYP3A4	rs4646440	GG	GG
CFTR	rs76151804	AA	AA	CYP3A4	rs4986907	CC	CC
CFTR	rs77834169	CC	CC	CYP3A4	rs4986908	CC	CC
CFTR	rs77932196	GG	GG	CYP3A4	rs4986909	GG	GG
CFTR	rs78655421	GG	GG	CYP3A4	rs4986910	AA	AA
CFTR	rs78769542	GG	GG	CYP3A4	rs4986910	AA	AA
CFTR	rs80224560	GG	GG	CYP3A4	rs4986913	GG	GG
CFTR	rs80282562	GG	GG	CYP3A4	rs4987161	AA	AA
CFTR	rs113993958	GG	GG	CYP3A4	rs12721627	GG	GG
CFTR	rs115545701	CC	CC	CYP3A4	rs12721629	GG	GG
CFTR	rs121908752	TT	TT	CYP3A4	rs12721634	AA	AA
CFTR	rs121908753	GG	GG	CYP3A4	rs28371759	AA	AA
CFTR	rs121908755	GG	GG	CYP3A4	rs35599367	GG	GA
CFTR	rs121908757	AA	AA	CYP3A4	rs55785340	AA	AA
CFTR	rs121909005	TT	TT	CYP3A4	rs55901263	GG	GG
CFTR	rs121909013	GG	GG	CYP3A4	rs55951658	TT	TT
CFTR	rs121909020	GG	GG	CYP3A4	rs56324128	CC	CC
CFTR	rs121909041	TT	TT	CYP3A4	rs57409622	GG	GG
CFTR	rs150212784	TT	TT	CYP3A4	rs67784355	GG	GG
CFTR	rs186045772	TT	TT	CYP3A4	rs72552798	CC	CC
CFTR	rs193922525	GG	GG	CYP3A4	rs72552799	CC	CC
CFTR	rs202179988	CC	CC	CYP3A4	rs113667357	TT	TT
CFTR	rs267606723	GG	GG	CYP3A4	rs138105638	GG	GG
CFTR	rs368505753	CC	CC	CYP3A4	rs201821708	TT	TT
CFTR	rs397508256	GG	GG	CYP3A5	rs776746	TT	CC
CFTR	rs397508288	AA	AA	CYP3A5	rs10264272	CC	CC

Gene	Marcador	Genótipo referencia	Genótipo paciente	Gene	Marcador	Genótipo referencia	Genótipo paciente
CFTR	rs397508387	GG	GG	CYP3A5	rs41303343	DD	DD
CFTR	rs397508442	CC	CC	CYP3A5	rs55817950	GG	GG
CFTR	rs397508759	GG	GG	CYP3A7	rs2257401	GG	GG
CFTR	rs397508761	AA	AA	CYP3A7	rs11568824	CC	CC
COMT	rs4680	GG	GG	CYP3A7	rs11568825	AA	AA
CYP1A1	rs1048943	AA	TT	CYP3A7	rs28451617	CC	CC
CYP1A1	rs1799814	GG	GG	CYP3A7	rs45446698	TT	TT
CYP1A1	rs28399430	GG	GG	CYP3A7	rs45465393	GG	GG
CYP1A1	rs41279188	GG	GG	CYP3A7	rs45494802	AA	AA
CYP1A1	rs56240201	GG	GG	CYP3A7	rs45575938	AA	AA
CYP1A1	rs56313657	CC	CC	CYP3A7	rs55798860	CC	CC
CYP1A2	rs2069514	GG	GG	CYP4B1	rs2297809	CC	CC
CYP1A2	rs2069526	TT	TT	CYP4B1	rs2297810	GG	GG
CYP1A2	rs2470890	TT	CT	CYP4B1	rs4646487	CC	CC
CYP1A2	rs2472304	GG	GA	CYP4B1	rs4646491	CC	CC
CYP1A2	rs4646425	CC	CC	CYP4B1	rs45467195	AA	AA
CYP1A2	rs4646427	TT	TT	CYP4F2	rs2108622	CC	CT
CYP1A2	rs12720461	CC	CC	CYP4F2	rs3093153	CC	CC
CYP1A2	rs16972381	GG	GG	CYP4F2	rs3093200	GG	GG
CYP1A2	rs17861157	CC	CC	CYP8A1	rs5622	AA	AA
CYP1A2	rs28399424	CC	CC	CYP19A1	rs700519	GG	GG
CYP1A2	rs35694136	II	II	CYP19A1	rs2236722	AA	AA
CYP1A2	rs35796837	GG	GG	CYP19A1	rs28757184	GG	GG
CYP1A2	rs45486893	CC	CC	CYP19A1	rs56658716	AA	AA
CYP1A2	rs55889066	GG	GG	DPYD	rs1801158	CC	CC
CYP1A2	rs56107638	GG	GG	DPYD	rs1801159	TT	TT
CYP1A2	rs56160784	CC	CC	DPYD	rs1801160	CC	CC
CYP1A2	rs56276455	GG	GG	DPYD	rs1801265	AA	AA
CYP1A2	rs59567621	TT	TT	DPYD	rs1801266	GG	GG
CYP1A2	rs72547512	GG	GG	DPYD	rs1801267	CC	CC
CYP1A2	rs72547513	CC	CC	DPYD	rs1801268	CC	CC
CYP1A2	rs72547515	GG	GG	DPYD	rs3918290	CC	CC
CYP1A2	rs72547516	AA	AA	DPYD	rs55886062	AA	AA
CYP1A2	rs72547517	GG	GG	DPYD	rs56038477	CC	CC
CYP1A2	rs138652540	TT	CC	DPYD	rs72549303	II	II
CYP1A2	rs143193369	CC	CC	DPYD	rs72549306	CC	CC
CYP1A2	rs144148965	GG	GG	DPYD	rs72549309	II	II
CYP1A2	rs149928755	CC	CC	DPYD	rs75017182	GG	GG



Gene	Marcador	Genótipo referencia	Genótipo paciente	Gene	Marcador	Genótipo referencia	Genótipo paciente
CYP1B1	rs10012	GG	GG	DPYD	rs78060119	CC	CC
CYP1B1	rs1056827	CC	CC	FMO1	rs12720462	CC	CC
CYP1B1	rs1056836	GG	CC	FMO1	rs60639054	CC	CC
CYP1B1	rs1800440	TT	TT	G6PD	rs1603411177	GG	GG
CYP1B1	rs4986888	GG	GG	G6PD	rs137852348	GG	GG
CYP1B1	rs28936701	GG	GG	G6PD	rs137852344	GG	GG
CYP1B1	rs55771538	CC	CC	G6PD	rs72554664	CC	CC
CYP1B1	rs55989760	CC	CC	G6PD	rs782608284	CC	CC
CYP1B1	rs56010818	CC	CC	G6PD	rs72554665	CC	CC
CYP1B1	rs56175199	GG	GG	G6PD	rs137852324	CC	CC
CYP1B1	rs56305281	GG	GG	G6PD	rs398123546	CC	GG
CYP1B1	rs72549387	CC	CC	G6PD	rs1557229572	GG	CC
CYP2A6	rs1801272	AA	AA	G6PD	rs137852317	AA	CC
CYP2A6	rs5031016	AA	AA	G6PD	rs1557229599	CC	GG
CYP2A6	rs5031017	CC	CA	G6PD	rs137852337	GG	CC
CYP2A6	rs6413474	TT	TT	G6PD	rs2230037	CC	GG
CYP2A6	rs28399433	AA	AA	G6PD	rs782098548	GG	CC
CYP2A6	rs28399435	CC	CC	G6PD	rs137852336	GG	CC
CYP2A6	rs28399440	AA	AA	G6PD	rs137852323	GG	CC
CYP2A6	rs28399445	II	CC	G6PD	rs137852325	GG	CC
CYP2A6	rs28399447	AA	AA	G6PD	rs1557229683	TT	GG
CYP2A6	rs28399454	CC	CC	G6PD	rs137852335	CC	CC
CYP2A6	rs28399468	CC	CC	G6PD	rs137852316	CC	CC
CYP2A6	rs60563539	GG	GG	G6PD	rs137852321	GG	CC
CYP2A6	rs376817657	CC	CC	G6PD	rs137852334	AA	GG
CYP2A6	rs568811809	II	II	G6PD	rs137852320	AA	TT
CYP2A6	rs763469584	AA	AA	G6PD	rs137852322	AA	AA
CYP2A6	rs1967144166	GG	GG	G6PD	rs371489738	AA	CC
CYP2B6	rs2279343	AA	AG	G6PD	rs1057518975	AA	TT
CYP2B6	rs3211371	CC	CT	G6PD	rs137852329	TT	GG
CYP2B6	rs3745274	GG	GT	G6PD	rs137852345	CC	GG
CYP2B6	rs8192709	CC	CC	G6PD	rs2148328996	AA	CC
CYP2B6	rs12721655	AA	AA	G6PD	rs137852333	AA	GG
CYP2B6	rs28399499	TT	TT	G6PD	rs2070355916	AA	CC
CYP2B6	rs33926104	TT	CC	G6PD	rs34193178	AA	CC
CYP2B6	rs34223104	TT	TT	G6PD	rs398123544	AA	TT
CYP2B6	rs34698757	CC	CC	G6PD	rs137852342	AA	GG
CYP2B6	rs34826503	CC	CC	G6PD	rs1557229854	GG	GG

Gene	Marcador	Genótipo referencia	Genótipo paciente	Gene	Marcador	Genótipo referencia	Genótipo paciente
CYP2B6	rs35010098	CC	CC	G6PD	rs5030869	GG	CC
CYP2B6	rs35303484	AA	AA	G6PD	rs1379306569	TT	GG
CYP2B6	rs35773040	GG	GG	G6PD	rs76723693	GG	AA
CYP2B6	rs35979566	TT	TT	G6PD	rs137852347	GG	AA
CYP2B6	rs36056539	CC	CC	G6PD	rs137852339	CC	CC
CYP2B6	rs36060847	GG	GG	G6PD	rs2070360793	CC	CC
CYP2B6	rs45482602	CC	CC	G6PD	rs137852327	TT	CC
CYP2B6	rs145884402	GG	GG	G6PD	rs74575103	GG	CC
CYP2B6	rs186335453	GG	GG	G6PD	rs192737996	GG	GG
CYP2B6	rs193922917	CC	CC	G6PD	rs137852318	CC	CC
CYP2B6	rs193922918	GG	GG	G6PD	rs137852346	TT	CC
CYP2B6	rs281864907	TT	TT	G6PD	rs2070375134	GG	GG
CYP2B6	rs373489637	TT	TT	G6PD	rs782757170	TT	GG
CYP2B6	rs564083989	GG	GG	G6PD	rs137852328	TT	CC
CYP2C8	rs1058930	GG	GG	G6PD	rs137852319	TT	AA
CYP2C8	rs3832694	DD	II	G6PD	rs137852326	TT	CC
CYP2C8	rs10509681	TT	TC	G6PD	rs782754619	GG	TT
CYP2C8	rs11572103	TT	TT	G6PD	rs781865768	GG	TT
CYP2C8	rs41286886	CC	CC	G6PD	rs137852330	CC	GG
CYP2C8	rs45438799	GG	GG	G6PD	rs782170731	GG	GG
CYP2C8	rs72558195	GG	GG	G6PD	rs5030868	GG	GG
CYP2C8	rs72558196	II	II	G6PD	rs267606836	TT	GG
CYP2C8	rs78637571	CC	CC	G6PD	rs5030872	TT	TT
CYP2C8	rs188934928	CC	CC	G6PD	rs137852343	TT	AA
CYP2C8	rs769460274	TT	TT	G6PD	rs137852331	GG	TT
CYP2C9	rs1057910	AA	AA	G6PD	rs137852314	CC	CC
CYP2C9	rs1799853	CC	CT	G6PD	rs370918918	GG	CC
CYP2C9	rs1934969	AA	TT	G6PD	rs782487723	AA	CC
CYP2C9	rs2185570	TT	TC	G6PD	rs137852313	GG	CC
CYP2C9	rs2256871	AA	AA	G6PD	rs979416826	AA	GG
CYP2C9	rs4917636	AA	AG	G6PD	rs782322505	CC	TT
CYP2C9	rs7900194	GG	GG	G6PD	rs137852341	TT	CC
CYP2C9	rs9332119	GG	GC	G6PD	rs78365220	GG	AA
CYP2C9	rs9332130	AA	AA	G6PD	rs1050829	TT	TT
CYP2C9	rs9332131	DD	II	G6PD	rs782130334	GG	CC
CYP2C9	rs9332239	CC	CC	G6PD	rs5030870	TT	CC
CYP2C9	rs12414460	GG	GG	G6PD	rs1557230626	CC	AA
CYP2C9	rs12772884	AA	TT	G6PD	rs267606835	GG	GG

Gene	Marcador	Genótipo referencia	Genótipo paciente	Gene	Marcador	Genótipo referencia	Genótipo paciente
CYP2C9	rs17847037	CC	CC	G6PD	rs181277621	GG	CC
CYP2C9	rs28371685	CC	CC	G6PD	rs782308266	GG	CC
CYP2C9	rs28371686	CC	CC	G6PD	rs782090947	GG	TT
CYP2C9	rs56165452	TT	TT	G6PD	rs137852349	CC	AA
CYP2C9	rs57505750	TT	TT	G6PD	rs1050828	GG	CC
CYP2C9	rs71486745	DD	II	G6PD	rs2070404146	CC	AA
CYP2C9	rs72558187	TT	TT	G6PD	rs2070404412	GG	II
CYP2C9	rs72558189	GG	GG	G6PD	rs137852315	AA	CC
CYP2C9	rs72558190	CC	CC	G6PD	rs1000937138	GG	CC
CYP2C9	rs72558192	AA	AA	G6PD	rs2070404778	CC	GG
CYP2C9	rs72558193	AA	AA	G6PD	rs76645461	GG	AA
CYP2C9	rs114071557	AA	AA	G6PD	rs78478128	GG	GG
CYP2C9	rs142240658	CC	CC	G6PD	rs1163458456	TT	TT
CYP2C9	rs182132442	CC	CC	G6PD	rs137852340	GG	TT
CYP2C9	rs199523631	CC	CC	G6PD	rs2070705276	TT	CC
CYP2C9	rs200183364	GG	GG	G6PD	rs797043472	GG	CC
CYP2C9	rs200965026	CC	CC	G6PD	rs1273138455	GG	GG
CYP2C9	rs202201137	AA	AA	GSTM1	CNV	II	ID
CYP2C9	rs367826293	GG	GG	GSTM3	rs7483	CC	CC
CYP2C9	rs371055887	GG	GG	GSTP1	rs1695	AA	AA
CYP2C9	rs564813580	AA	AA	GSTP1	rs1138272	CC	CC
CYP2C9	rs749060448	GG	GG	GSTT1	CNV	II	II
CYP2C9	rs754487195	GG	GG	MTHFR	rs1801133	GG	GA
CYP2C9	rs762239445	GG	GG	MTHFR	rs373398993	AA	AA
CYP2C9	rs764211126	AA	AA	NAT1	rs15561	AA	AC
CYP2C9	rs767284820	TT	TT	NAT1	rs4986782	GG	GG
CYP2C9	rs767576260	CC	CC	NAT1	rs4986783	TT	TG
CYP2C9	rs769942899	GG	GG	NAT1	rs4986988	CC	CT
CYP2C9	rs774550549	CC	CC	NAT1	rs4986989	AA	AT
CYP2C9	rs781583846	GG	GG	NAT1	rs4986990	GG	GA
CYP2C9	rs868182778	GG	GG	NAT1	rs4986991	TT	TT
CYP2C9	rs988617574	CC	CC	NAT1	rs4986992	TT	TT
CYP2C9	rs1237225311	CC	CC	NAT1	rs4987076	GG	GA
CYP2C9	rs1250577724	CC	CC	NAT1	rs5030839	CC	CC
CYP2C9	rs1274535931	CC	CC	NAT1	rs55793712	AA	AA
CYP2C9	rs2031308986	AA	AA	NAT1	rs56172717	AA	AA
CYP2C19	rs3758581	AA	GG	NAT1	rs56318881	CC	CC
CYP2C19	rs4244285	GG	GG	NAT1	rs56379106	CC	CC

Gene	Marcador	Genótipo referencia	Genótipo paciente	Gene	Marcador	Genótipo referencia	Genótipo paciente
CYP2C19	rs4986893	GG	GG	NAT1	rs72554609	AA	AA
CYP2C19	rs6413438	CC	CC	NAT1	rs72554610	GG	GG
CYP2C19	rs11188072	CC	CT	NAT1	rs72554611	AA	AA
CYP2C19	rs12248560	CC	CT	NAT1	rs146727732	TT	TT
CYP2C19	rs12769205	AA	AA	NAT2	rs1208	GG	AA
CYP2C19	rs17879685	CC	CC	NAT2	rs1041983	CC	TT
CYP2C19	rs17884712	GG	GG	NAT2	rs1799929	CC	CC
CYP2C19	rs17885179	AA	AA	NAT2	rs1799930	GG	AA
CYP2C19	rs28399504	AA	AA	NAT2	rs1799931	GG	GG
CYP2C19	rs41291556	TT	TT	NAT2	rs1801279	GG	GG
CYP2C19	rs55640102	AA	AA	NAT2	rs1805158	CC	CC
CYP2C19	rs55752064	TT	TT	NAT2	rs4271002	GG	GG
CYP2C19	rs56337013	CC	CC	NAT2	rs4986996	GG	GG
CYP2C19	rs58973490	GG	GG	NAT2	rs12720065	CC	CC
CYP2C19	rs72552267	GG	GG	NAT2	rs45477599	TT	TT
CYP2C19	rs72558186	TT	TT	NAT2	rs45518335	CC	CC
CYP2C19	rs113934938	GG	AA	NAT2	rs45618543	GG	GG
CYP2C19	rs118203756	GG	GG	NAT2	rs55700793	AA	AA
CYP2C19	rs118203759	CC	CC	NAT2	rs56011192	CC	CC
CYP2C19	rs138142612	GG	GG	NAT2	rs56054745	AA	AA
CYP2C19	rs140278421	GG	GG	NAT2	rs56387565	TT	TT
CYP2C19	rs145328984	CC	CC	NAT2	rs56393504	GG	GG
CYP2C19	rs192154563	CC	CC	NAT2	rs72466456	TT	TT
CYP2C19	rs375781227	GG	GG	NAT2	rs72466459	CC	CC
CYP2C19	rs1288601658	AA	AA	NAT2	rs72466460	CC	CC
CYP2C19	rs1564656981	AA	AA	NAT2	rs72466461	AA	AA
CYP2C19	rs1564657013	AA	AA	NAT2	rs72554615	TT	TT
CYP2C19	rs1564660997	CC	CC	NAT2	rs72554616	AA	AA
CYP2D6	CNV	II	II	NAT2	rs72554617	GG	GG
CYP2D6	rs1058172	CC	-	NAT2	rs79050330	CC	CC
CYP2D6	rs1081003	GG	GG	NAT2	rs138707146	CC	CC
CYP2D6	rs1135822	AA	-	NAT2	rs139351995	AA	AA
CYP2D6	rs1135823	CC	AA	NUDT15	rs186364861	GG	GG
CYP2D6	rs1135824	TT	TT	NUDT15	rs116855232	CC	CC
CYP2D6	rs1135833	GG	GG	NUDT15	rs147390019	GG	GG
CYP2D6	rs1135835	TT	TT	OGG1	rs1052133	CC	CG
CYP2D6	rs1135837	CC	CC	POR	rs1057868	CC	CC
CYP2D6	rs1135838	AA	AA	POR	rs17853284	CC	CC

Gene	Marcador	Genótipo referencia	Genótipo paciente	Gene	Marcador	Genótipo referencia	Genótipo paciente
CYP2D6	rs4078249	CC	CC	POR	rs28931607	GG	GG
CYP2D6	rs5030655	II	II	POR	rs28931608	GG	GG
CYP2D6	rs5030862	CC	CC	POR	rs56256515	TT	TT
CYP2D6	rs5030865	CC	CC	POR	rs56355228	GG	GG
CYP2D6	rs5030867	TT	TT	POR	rs72552772	GG	GG
CYP2D6	rs28371703	GG	TT	POR	rs121912974	GG	GG
CYP2D6	rs28371704	TT	CC	POR	rs121912975	AA	AA
CYP2D6	rs28371705	GG	GG	POR	rs145782750	GG	GG
CYP2D6	rs28371706	GG	GG	POR	rs199634961	CC	CC
CYP2D6	rs28371710	CC	CC	POR	rs201513102	GG	GG
CYP2D6	rs28371717	CC	CC	POR	rs567904247	GG	GG
CYP2D6	rs28371725	CC	CC	POR	rs781946801	CC	CC
CYP2D6	rs28371730	CC	CC	POR	rs782128221	GG	GG
CYP2D6	rs28371733	CC	CC	POR	rs1304915832	AA	AA
CYP2D6	rs28371735	GG	GG	POR	rs1312625886	TT	TT
CYP2D6	rs35028622	AA	CC	SLC15A2	rs1143672	GG	GA
CYP2D6	rs35742686	II	II	SLC15A2	rs2257212	CC	CT
CYP2D6	rs59421388	CC	CC	SLC15A2	rs1143671	CC	CT
CYP2D6	rs72549346	DD	DD	SLCO1B1	rs2306283	AA	AG
CYP2D6	rs72549347	GG	GG	SLCO1B1	rs4149056	TT	TT
CYP2D6	rs72549348	TT	TT	SLCO1B1	rs11045819	CC	CA
CYP2D6	rs72549349	CC	CC	SLCO1B1	rs34671512	AA	AA
CYP2D6	rs72549353	II	II	SLCO1B1	rs55737008	AA	AA
CYP2D6	rs72549354	DD	DD	SLCO1B1	rs55901008	TT	TT
CYP2D6	rs72549358	CC	CC	SLCO1B1	rs56061388	TT	TT
CYP2D6	rs74478221	CC	CC	SLCO1B1	rs56101265	TT	TT
CYP2D6	rs74802369	TT	TT	SLCO1B1	rs56199088	AA	AA
CYP2D6	rs75386357	CC	CC	SLCO1B1	rs56387224	AA	AA
CYP2D6	rs75467367	GG	GG	SLCO1B1	rs59502379	GG	GG
CYP2D6	rs77312092	CC	CC	SLCO1B1	rs72559745	AA	AA
CYP2D6	rs78482768	GG	GG	SLCO1B1	rs72559748	AA	AA
CYP2D6	rs79292917	CC	CC	SLCO1B1	rs373327528	GG	GG
CYP2D6	rs118203758	CC	CC	SOD1	rs121912442	CC	CC
CYP2D6	rs138100349	GG	GG	SOD1	rs121912443	AA	AA
CYP2D6	rs148769737	GG	GG	MNSOD	rs4880	AA	AG
CYP2D6	rs199535154	AA	-	SULT1A1	rs750155	CC	TT
CYP2D6	rs201377835	CC	CC	SULT1A1	rs1042028	CC	CC
CYP2D6	rs267608276	CC	CC	SULT1A2	rs1136703	AA	AA

Gene	Marcador	Genótipo referencia	Genótipo paciente	Gene	Marcador	Genótipo referencia	Genótipo paciente
CYP2D6	rs267608279	II	II	SULT1A2	rs10797300	GG	GG
CYP2D6	rs267608295	GG	GG	TBXAS1	rs4528	CC	CC
CYP2D6	rs267608297	GG	GG	TBXAS1	rs4529	CC	CC
CYP2D6	rs267608308	CC	CC	TBXAS1	rs5763	CC	CC
CYP2D6	rs267608310	GG	GG	TBXAS1	rs8192868	GG	GG
CYP2D6	rs267608311	GG	GG	TPMT	rs1142345	TT	TT
CYP2D6	rs267608313	GG	GG	TPMT	rs1800460	CC	CC
CYP2D6	rs267608319	CC	CC	TPMT	rs1800462	CC	CC
CYP2D6	rs367543000	GG	GG	UGT1A1	rs887829	CC	CT
CYP2D6	rs368858603	DD	II	UGT1A1	rs4148323	GG	GG
CYP2D6	rs374616348	CC	CC	UGT1A1	rs35350960	CC	CC
CYP2D6	rs375135093	AA	AA	UGT1A3	rs3821242	TT	TC
CYP2D6	rs532668079	CC	CC	UGT1A3	rs28898619	GG	GG
CYP2D6	rs535642512	CC	CC	UGT1A3	rs45449995	AA	AA
CYP2D6	rs536109057	GG	GG	UGT1A3	rs45625338	CC	CC
CYP2D6	rs567606867	CC	CC	UGT1A3	rs61764030	CC	CC
CYP2D6	rs568495591	GG	GG	UGT1A3	rs758737792	TT	TT
CYP2D6	rs569229126	TT	TT	UGT1A4	rs2011219	CC	CC
CYP2D6	rs569439709	CC	CC	UGT1A4	rs2011404	TT	TC
CYP2D6	rs569926140	AA	AA	UGT1A4	rs3732218	GG	GG
CYP2D6	rs730882170	II	II	UGT1A4	rs3732219	CC	CC
CYP2D6	rs730882251	GG	GG	UGT1A4	rs3732220	GG	GG
CYP2D6	rs748712690	TT	TT	UGT1A4	rs6755571	CC	CC
CYP2D6	rs751092905	CC	CC	UGT1A4	rs12468274	TT	TT
CYP2D6	rs753126547	II	GG	UGT1A7	rs61261057	GG	GG
CYP2D6	rs763964554	GG	GG	UGT1A7	rs61261057	GG	GG
CYP2D6	rs765776661	DD	DD	UGT1A8	rs17863762	GG	GG
CYP2D6	rs766507177	TT	TT	UGT1A9	rs58597806	GG	GG
CYP2D6	rs770790629	CC	CC	UGT1A9	rs72551330	TT	TT
CYP2D6	rs773790593	GG	GG	UGT1A9	rs66915469	TT	TT
CYP2D6	rs774943042	CC	CC	UGT1A10	rs10187694	GG	GG
CYP2D6	rs949717872	TT	TT	UGT1A10	rs28969685	CC	CC
CYP2D6	rs1450378700	GG	GG	UGT1A10	rs56935833	GG	GG
CYP2D6	rs1555888899	AA	AA	UGT1A10	rs58704432	CC	CC
CYP2D6	rs1555888910	AA	AA	UGT2B7	rs7439366	TT	TT
CYP2D6	rs1930945471	AA	AA	UGT2B7	rs12233719	GG	GG
CYP2D6	rs1931013246	TT	TT	UGT2B15	rs1531022	GG	GA
CYP2D6	rs2146934648	TT	TT	UGT2B15	rs1902023	AA	AC

Gene	Marcador	Genótipo referencia	Genótipo paciente	Gene	Marcador	Genótipo referencia	Genótipo paciente
CYP2E1	rs2031920	CC	CC	UGT2B15	rs148583958	GG	GG
CYP2E1	rs2070672	AA	AA	UGT2B15	rs368012995	AA	AA
CYP2E1	rs2070673	AA	TT				



ANEXO 2: FÁRMACOS COM RECOMENDAÇÕES DA FDA E EMA PARA ANÁLISE GENÉTICA

Antidepressivo	
Gene	Medicamentos
CYP2D6	Amitriptilina, Citalopram, Clomipramina, Desipramina, Fluoxetina, Fluvoxamina, Imipramina, Nefazodona, Nortriptilina, Paroxetina, Protriptilina, Timipramina, Venlafaxina, Vortioxetina
CYP2C19	Citalopram
SLCO1B1	Viloxacina
Antiarrítmico	
Gene	Medicamentos
CYP2D6	Propafenona, Quinino
CYP3A4	Droneradona
Antianginal	
Gene	Medicamentos
NAT2	Isossorbida
Antibiótico	
Gene	Medicamentos
CYP3A4	Telitromicina
NAT2	Isoniazida, Pirazinamida, Rifampicina
Antivirais	
Gene	Medicamentos
CYP2B6	Efavirenz, Tenofovir, Emtricitabina
CYP3A4	Darunavir, Fosamprenavir, Nelfinavir, Indinavir, Ritonavir, Dolutegravir
SLCO1B1	Letermovil
Antineoplásico	
Gene	Medicamentos
UGT1A1	Irinotecno, Nilotinibe, Pazopanibe
CYP1A2	Rucaparibe
CYP2A6	Letrozol
CYP2A6	Cabazitaxel, Sunitinibe, Sirolimus, Ruxolitinibe
DPYD	Fluorouracil, Capecitabina, Tegafur, Gimeracil, Oteracil
MTHFR	Etinil Estradiol
TPMT	Cisplatina, Azatioprina, Tioguanina, Mercaptopurina
Défice de atenção	
Gene	Medicamentos
CYP2D6	Atomoxetina

Analgésico	
Gene	Medicamentos
CYP2D6	Codeína, Tramadol
CYP2C9	Celecoxibe
DPYD	Ácido salicílico
Inibidor Bomba Protões	
Gene	Medicamentos
CYP2C19	Dexlansoprazol, Esomeprazol, Lansoprazol, Omeprazol, Rabeprazol , Panto-prazol
Antifúngico	
Gene	Medicamentos
CYP2C19	Voriconazol
CYP3A4	Posaconazol
Modificador Colesterol	
Gene	Medicamentos
SLCO1B1	Rousvastatina, Simvastatina, Atorvastatina, Pitavastatina, Fenofibrato
Anticoagulante	
Gene	Medicamentos
CYP2C9	Prasugrel, Varfarina
CYP2C19	Prasugrel, Ticagrelor
CYP3A4	Prasugrel
CYP3A5	Prasugrel
NAT2	Clopidogrel
Ansiolítico	
Gene	Medicamentos
CYP2C19	Diazepam, Doxepina
CYP2D6	Doxepina
Antipalúdico	
Gene	Medicamentos
CYP2D6	Sulfato de quinino
Contracetivo	
Gene	Medicamentos
CYP2C19	Drosperinona
CYP2B6	Ospemifeno
CYP3A4	Tamsulosin
MTHFR	Norelgestromina

Antipasmódico	
Gene	Medicamentos
CYP3A4	Tolteridona
Tratamiento Narcolepsia	
Gene	Medicamentos
CYP2D6	Modafinil
Doença Gaucher	
Gene	Medicamentos
CYP2D6	Eliglustat
Sistema Cardiovascular	
Gene	Medicamentos
CYP3A4	Ivabradina, Losartan
SLCO1B1	Ezetimiba, Amlodipina, Perindopril Arginina
Antiepilépticos	
Gene	Medicamentos
CYP2C19	Clobazam
CYP3A4	Zonsamida
Anti-hipertensivo	
Gene	Medicamentos
CYP2D6	Cavedilol, Metoprolol, Propranolol
Anti-inflamatório	
Gene	Medicamentos
CYP2C9	Flurbiprofeno
Antipsicótico	
Gene	Medicamentos
CYP2D6	Aripiprazol, Iloperidona, Clozapina, Perfenazina, Pimozida, Risperidona, Tioridazina
Relaxante Muscular	
Gene	Medicamentos
CYP2C19	Carisoprodol
CYP2D6	Tolterodina
NAT2	Hidralazina
Antitússico	
Gene	Medicamentos
CYP2D6	Dextrometorfano
Broncodilatador	

Gene	Medicamentos
CYP2D6	Arformoterol
UGT1A1	Arformoterol, Indacaterol
Tratamiento ELA	
Gene	Medicamentos
SOD1	Tofersen
Tratamiento Corea	
Gene	Medicamentos
CYP2D6	Tetrabenazina
Tratamiento boca seca	
Gene	Medicamentos
CYP2D6	Cevimeline
Derivados Aminoácidos	
Gene	Medicamentos
CYP2D6	Cevimeline
Sistema respiratório	
Gene	Medicamentos
CFTR	Ivacaftor, Tezacaftor, Lumacaftor, Elexacaftor
Hormonas hipotalâmicas	
Gene	Medicamentos
SLCO1B1	Elagolix

ANEXO 3: ALIMENTOS E COMPONENTES DERIVADOS DE ALIMENTOS QUE MODULAM A DESINTOXICAÇÃO METABÓLICA

Indutores de enzimas del citocromo

CYP1A1		
Alimentos, bebidas ou compostos bioativos	Tipo de estudo	Doses
Chá verde	<i>In vivo</i>	45 mL/d de Chá verde
Chá negro	<i>In vivo</i>	54 mL/d de Chá negro
Curcumina	<i>In vivo</i>	1 g/kg/d de curcumina, Chá negro presente na cúrcuma ou no curry
Soja	<i>In vivo</i>	100 mg/kg de extrato de soja
Alho	<i>In vivo</i>	Entre 30 y 200 mg/kg de óleo de alho
Óleo de peixe	<i>In vivo</i>	20.5 g/kg de óleo de peixe
Alecrim	<i>In vivo</i>	Dieta de entre 0.5 % de extrato de alecrim
Astaxantina	<i>In vivo</i>	Dieta de entre 0.001 % y 0.03 % de astaxantina durante 15 días
CYP1A2		
Alimentos, bebidas ou compostos bioativos	Tipo de estudo	Doses
Vegetais crucíferos	Clínico	7-14 g/kg de vegetais crucíferos, incluindo brócolis e couve-flor congelados, brotos de rabanete, daikon fresco e repolho cru ralado, 250 g/d de brotos de Bruxelas e brócolis
Chá verde	<i>In vivo</i>	Chá verde (2,5 % p/v)
Chá preto	<i>In vivo</i>	Não exceder 3 xícaras diárias
Raiz de chicória	<i>In vivo</i>	Dieta com 10 % de raiz de chicória seca
Astaxantina	<i>In vivo</i>	Dietas com 0,001 - 0,03 % de astaxantina durante 15 dias, presente em algas, leveduras, salmão, truta, krill, camarões e lagostins
CYP1B1		
Alimentos, bebidas ou compostos bioativos	Tipo de estudo	Doses
Curcumina	<i>In vivo</i>	Dieta com 0,1 % de curcumina
Vegetais crucíferos	<i>In vivo</i>	Entre 25 e 250 mg/kg de indol-3-carbinol, presente em vegetais crucíferos
CYP2A		
Alimentos, bebidas ou compostos bioativos	Tipo de estudo	Doses
Raiz de chicória	<i>In vivo</i>	Dieta com 10 % de raiz de chicória desidratada
CYP2A6		
Alimentos, bebidas ou compostos bioativos	Tipo de estudo	Doses
Quercetina	Clínico	500 mg/d de quercetina, presente em maçãs, damascos, mirtilos, brotos de alfafa, brócolis, chá preto, vagens, couve e pimenta em pó
Brócolis	Clínico	Dieta com 10 % de raiz de chicória desidratada

CYP2E1		
Alimentos, bebidas ou compostos bioativos	Tipo de estudo	Doses
Óleo de peixe	<i>In vivo</i>	20,5 g/kg de óleo de peixe
Raiz de chicória	<i>In vivo</i>	Dieta com 10 % de raiz de chicória desidratada
CYP3A4		
Alimentos, bebidas ou compostos bioativos	Tipo de estudo	Doses
Curcumina	<i>In vivo</i>	De 50 a 10 mg/kg de curcumina, presente en la cúrcuma y el curry
CYP4B1		
Alimentos, bebidas ou compostos bioativos	Tipo de estudo	Doses
Ácido cafeico	<i>In vivo</i>	179 mg/kg de ácido cafeico, presente en el café

Indutores de enzimas que participam na fase II da detoxificação hepática

NRF2		
Alimentos, bebidas ou compostos bioativos	Tipo de estudo	Doses
Curcumina	<i>In vivo</i>	200 mg/kg/d de curcumina, presente no açafrão-da-terra ou no curry
Vegetais crucíferos	<i>In vivo</i>	0,5 mg/kg/d de sulforafano (composto presente em vegetais crucíferos)
Alho	<i>In vivo</i>	250 mg/kg/d de alho cru
Catequinas	<i>In vivo</i>	15 mg/kg de epicatequinas, presentes em amoras, cerejas, vinho tinto ou chocolate amargo
Resveratrol	<i>In vivo</i>	10 mg/kg/d, presente em uvas, vinho, nozes, soja ou chá itadori
Gengibre	<i>In vivo</i>	Entre 10 e 100 mg/kg de extrato de gengibre, raiz de kudzu
Batata-doce roxa	<i>In vivo</i>	Entre 100 e 200 mg/kg de antocianina, presente na batata-doce roxa
Isoflavonas	<i>In vivo</i>	80 mg/kg/d de isoflavonas, presentes na soja e no trevo vermelho
Café	<i>In vivo</i>	1% do seu peso em mL de café por dia
Alecrim	<i>In vivo</i>	Entre 50 e 100 mg/kg de ácido carnósico, presente no alecrim
Mirtilos	<i>In vivo</i>	Entre 0,6 e 10 g por dia
Romã	<i>In vivo</i>	Entre 1 e 10 mg/kg de extrato de romã
Naringenina	<i>In vivo</i>	50 mg/kg/d de naringenina, presente nos cítricos
Ácido elágico	<i>In vivo</i>	Dieta com 0,4% de ácido elágico, presente em frutas vermelhas, romã, uvas, nozes e groselhas negras
Astaxantina	<i>In vivo</i>	15 mg/kg de astaxantina, presente em algas, leveduras, salmão, truta, krill, camarões e lagostins
γ -tocoferol	<i>In vivo</i>	80 mg/kg de γ -tocoferol, presente em oleaginosas, sementes, óleos vegetais e leguminosas

Inibidores de enzimas do citocromo (fase I da detoxificação hepática)

CYP1A1		
Alimentos, bebidas ou compostos bioativos	Tipo de estudo	Doses
Amora-preta	<i>In vivo</i>	Dieta com 2,5 % de amora-preta
Mirtilos	<i>In vivo</i>	Dieta com 2,5 % de mirtilos
Ácido elágico	<i>In vivo</i>	30 mg/kg/d de ácido elágico, presente em frutas vermelhas, romã, uvas, nozes e groselhas negras
Soja preta	<i>In vivo</i>	1 mg/kg/d de extrato da casca da semente de soja preta
Chá preto	<i>In vivo</i>	20 mg/kg de teaflavinas, presentes no Chá preto
Cúrcuma	<i>In vivo</i>	Dieta com 1 % de cúrcuma
CYP1A2		
Alimentos, bebidas ou compostos bioativos	Tipo de estudo	Doses
Vegetais Apiáceos	Clínico	4 g/kg de vegetais apiáceos, incluindo cenouras congeladas, aipo fresco, endro, salsa e pastinaca
Quercetina	Clínico	500 mg/d de quercetina, presente em maçã, damasco, mirtilos, cebola amarela, couve, brotos de alfafa, feijão verde, brócolis, Chá preto e pimenta em pó
Daidzeína Soja	Clínico	Doses de 200 mg duas vezes ao dia de daidzeína
Toranja	Clínico	300 ml de suco de toranja
Couve	<i>In vivo</i>	2 g/kg/d de couve ou como bebida de couve liofilizada
Alho	<i>In vivo</i>	Entre 30 e 200 mg/kg de óleo de alho, 3 vezes por semana
Camomila	<i>In vivo</i>	Chá de camomila a 2 %
Hortelã	<i>In vivo</i>	Chá de hortelã a 2 %
Dente-de-leão	<i>In vivo</i>	Chá de dente-de-leão a 2 %
Curcumina	<i>In vivo</i>	Dieta com 1 % de cúrcuma
CYP2C6		
Alimentos, bebidas ou compostos bioativos	Tipo de estudo	Doses
Ácido elágico	<i>In vivo</i>	Dieta com 1 % de ácido elágico presente em frutas vermelhas, romã, uvas, nozes e groselhas negras
CYP2C9		
Alimentos, bebidas ou compostos bioativos	Tipo de estudo	Doses
Resveratrol	Clínico	1 g/d de resveratrol (<i>alta dose utilizada</i>). Presente no vinho, uvas, amendoins, soja e chá itadori
Miricetina	<i>In vivo</i>	Entre 2 e 8 mg/kg de miricetina, presente em cebolas, frutas vermelhas, uvas e vinho tinto

CYP2C19		
Alimentos, bebidas ou compostos bioativos	Tipo de estudo	Doses
Couve	<i>In vivo</i>	2 g/kg/d de couve ou como bebida de couve liofilizada
CYP2D6		
Alimentos, bebidas ou compostos bioativos	Tipo de estudo	Doses
Resveratrol	Clínico	1 g/d de resveratrol (nota: alta dose utilizada). Presente no vinho, uvas, amendoins, soja e chá itadori
Agrião	Clínico	7,5 g/d em forma de pó de semente, dividido em duas doses
Couve	<i>In vivo</i>	2 g/kg/d de couve ou como bebida de couve liofilizada
CYP2E1		
Alimentos, bebidas ou compostos bioativos	Tipo de estudo	Doses
Alho	<i>In vivo</i>	Dieta com 2% a 5% de alho em pó
N-acetilcisteína	<i>In vivo</i>	25 mg/kg de N-acetilcisteína, presente em vegetais do gênero <i>Allium</i> , cebola, alho, alho-poró e chalotas
Ácido elágico	<i>In vivo</i>	Entre 10 e 30 mg/kg de ácido elágico, presente em frutas vermelhas, romã, uvas, nozes e groselha negra
Chá verde	<i>In vivo</i>	45 mL/d de chá verde
Chá preto	<i>In vivo</i>	54 mL/d de chá preto
Dente-de-leão	<i>In vivo</i>	Entre 0,5 e 2 g/kg de extrato aquoso de folha de dente-de-leão
Crisina	<i>In vivo</i>	Entre 20 e 40 mg/kg/d de crisina, presente no mel
Triglicerídeos de cadeia média (MCTs)	<i>In vivo</i>	32% de calorías provenientes de MCTs, presentes no coco e no óleo de coco
CYP3A4		
Alimentos, bebidas ou compostos bioativos	Tipo de estudo	Doses
Toranja	Clínico	300 ml de suco de toranja
Resveratrol	Clínico	1 g/d de resveratrol (nota: alta dose utilizada). Presente no vinho, uvas, amendoins, soja e chá itadori
Agrião	Clínico	7,5 g/d em forma de pó de semente, dividido em duas doses
Soja	<i>In vivo</i>	Extrato de soja 100 mg/kg
Couve	<i>In vivo</i>	2 g/kg/d de couve ou como bebida de couve liofilizada
Miricetina	<i>In vivo</i>	Entre 2 e 8 mg/kg de miricetina, presente em cebolas, frutas vermelhas, uvas e vinho tinto

Inibidores de enzimas que participam na fase II de desintoxicação hepática

NRF2		
Alimentos, bebidas ou compostos bioativos	Tipo de estudo	Doses
Luteolina	<i>In vivo</i>	40 mg/kg de luteolina três vezes por semana. Presente em laranjas, alcachofras, cenouras, brócolis e aipo
Quercetina	<i>In vivo</i>	50 mg/kg/d de quercetina. Presente em cebolas, frutas vermelhas, maçãs, vinho tinto e Chá verde

Alimentos, bebidas e compostos bioativos com impacto clínico comprovado ou potencial nos sistemas de desintoxicação

Alimento ou bebida	Compostos bioativos ou nutrientes
Vegetais do gênero Allium	Astaxantina
Vegetais Apiáceos	Ácido cafeico
Framboesa preta	Catequinas (incluindo EGCG)
Chá preto	Crisina
Mirtilos	Cúrcuma
Chá de camomila	Daidzeína
Raiz de Chicória	Ácido elágico
Cítricos	Ácido ferúlico
Café	Óleo de peixe
Vegetais crucíferos	Genisteína
Chá de dente-de-leão	Luteolina
Alho	Licopeno
Ghee (manteiga clarificada)	MCTs
Gengibre	Miricetina
Toranja	N-acetil cisteína
Chá verde	Naringenina
Chá de Honeybush	Quercetina
Chá de hortelã	Resveratrol
Romã	Ácido Retinoico (vitamina A)
Batata-doce	
Chá Rooibos	
Alecrim	
Soja / soja preta	

TECNOLOGÍA

A tecnologia de microarray de ADN u chip de ADN, consiste numa superfície sólida com reações microscópicas (microreações), em que as sondas moleculares se ligam para detetar a presença de moléculas de ADN alvo. A hibridação da sonda e ADN alvo é geralmente detetada e quantificada medindo a intensidade da uma dada fluorescência gerada pela sonda molecular nas amostras. Este tipo de tecnologia permite a deteção de milhares de fragmentos de ADN específicos presentes numa amostra de ADN. Por outro lado, a especificidade em termos de reconhecimento da sequência de ADN é muito elevada, uma vez que a troca de apenas um nucleótido (resolução de uma única base) pode ser detetada utilizando sondas curtas de 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 reproduzíveis. 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 recolha da amostra (contaminação) e na rotulagem (identificação), atraso na receção da amostra no laboratório (integridade), entre outros problemas. Isto pode levar à invalidação dos resultados do teste. Nestes casos, seria pedido ao doente que repetisse todo o processo de análise.

Tal como acontece com todos os testes clínicos analíticos, existe uma pequena possibilidade de o laboratório comunicar informações incorrectas. Se houver suspeita de um erro no genótipo detectado, poderia ser solicitado um teste de verificação.

LIMITAÇÕES

Os resultados do teste de desintoxicação devem ser usados como mais uma ferramenta em uma ampla gama de fatores a serem levados em consideração ao tomar decisões terapêuticas.

A resposta metabólica é afetada por outros fatores, como tratamentos concomitantes com outros medicamentos, doenças, hábitos tóxicos, idade, gênero etc. As decisões de tratamento são tomadas a critério do médico responsável.

REFERÊNCIAS

Hodges RE, Minich DM. *Modulation of Metabolic Detoxification Pathways Using Foods and Food-Derived Components: A Scientific Review with Clinical Application*. Journal of Nutrition and Metabolism Volume 2015, Article ID 760689
<http://dx.doi.org/10.1155/2015/760689>

