



Maria Eduarda Diniz's Relatório Personalized Insights™ FarmaGen Clínica Médica

Um guia personalizado e confidencial de como suas informações genéticas únicas afetam a resposta do seu corpo à medicação

Relatório PDF baixado	2023-08-29	ID do Paciente	50340362508351
Tipo do PDF	Relatório completo	Data de Nascimento	1970-01-01

Guia para entender seu relatório

Guia prático para ler os resultados do Personalized Insights™, incluindo classificações, ícones, tipos de seção e informações úteis adicionais.

Insights importantes sobre o teste

Lista, em ordem alfabética, de todos os medicamentos classificados como Não Use ou Use com Cuidado.

Visão geral do seu relatório

Uma visão geral completa de seus resultados classificados por classe e nome do medicamento com tipo de classificação.

Suas recomendações detalhadas

Todas as recomendações detalhadas associadas às variantes genéticas identificadas em seu perfil genético.

Análise do seu perfil genético

Lista das variantes identificadas em seu perfil genético que são conhecidas por afetar as medicações neste teste.

Informações do Teste

Glossário de termos, informações sobre o teste e informações legais.

Se tiver alguma dúvida, envie um e-mail para contato@conectgene.com.

Guia para entender seu relatório

Esta seção fornece um guia prático para ler e entender os resultados de seu Relatório Detalhado Personalized Insights™ PrecisionRX. Seu relatório COMPLETO (que inclui informações detalhadas sobre TODOS os medicamentos que testamos) está disponível para visualização na seção “**Suas recomendações detalhadas**”. Você pode ver um resumo abrangente de seus resultados gerais em “**Visão geral do seu relatório**”.



Como seus resultados são organizados?

Quatro classificações fornecem a você e à sua equipe de saúde uma visão rápida dos resultados gerais do teste sobre cada medicamento específico.



Uso Não Recomendado

Quando um medicamento foi rotulado como “**Uso Não Recomendado**”, significa que **este medicamento NÃO é recomendado para você e, em vez disso, recomenda-se o uso de um medicamento alternativo**, com base em possíveis falhas terapêuticas ou efeitos colaterais adversos que podem ocorrer em indivíduos com seu perfil genético único.



Use Com Cuidado

Quando um medicamento é rotulado como “**Use com cuidado**”, isso significa que **uma interação gene-droga foi identificada em seu perfil genético individual**, o que pode afetar sua eficácia. Com base nos dados disponíveis, **espera-se que sua resposta ao medicamento seja diferente da maioria das pessoas** (por exemplo, pode não atingir o efeito terapêutico desejado na dose padrão recomendada ou pode ter um aumento do risco de efeitos colaterais).

Já para os medicamentos rotulados como “**RESPOSTA ALTERADA**”, você deve se familiarizar com os riscos identificados e personalizados fornecidos em seu Relatório Personalized Insights™. Esta também é uma informação importante para compartilhar com seu médico, pois pode afetar as decisões sobre seu tratamento. Em alguns casos, você pode precisar de uma dose diferente da maioria das pessoas e, em outros casos, pode não ser recomendado que você tome a medicação com base na resposta esperada do seu corpo.



Use conforme indicado na bula*

Quando um medicamento for rotulado como “**Use conforme indicado na bula**”, significa que **nenhuma interações gene-droga alterada foi identificada em seu perfil genético individual**, portanto, com base nos dados atualmente disponíveis**, **espera-se que sua resposta a este medicamento seja semelhante à da maioria dos outros indivíduos e, como resultado, nenhuma recomendação de prescrição exclusiva é fornecida**.



Use conforme a bula/dê preferência*

Quando um medicamento for rotulado como “**Use conforme a bula/dê preferência**”, significa que com base em uma ou mais interações gene-droga identificadas, em comparação com outras, você tem uma probabilidade maior de responder a este medicamento.

OBSERVAÇÕES IMPORTANTES

* Isso não garante que o medicamento funcionará bem para você ou que você não terá efeitos colaterais. Sua carga genética é apenas um dos muitos fatores que afetam sua resposta aos medicamentos. Outros fatores incluem seu ambiente, saúde geral, estilo de vida, outros quadros clínicos que você possa ter e outros medicamentos que possa estar tomando.

** Estudos farmacogenéticos ainda estão em andamento e interações medicamentosas adicionais podem ser descobertas no futuro.

Insights importantes sobre o teste

Abaixo, você encontrará uma lista de todos os medicamentos NÃO RECOMENDADOS, e eles estão listados sob “Medicamentos Classificados como: “Uso Não Recomendado” e os que devem ser USADOS COM CAUTELA estão listados sob “Medicamentos Classificados como: “Use Com Cuidado”, baseando-se nas interações gene-droga identificadas em seu perfil genético.

IMPORTANTE: Leia com atenção a seção intitulada “Guia para entender seu relatório” acima e consulte a seção chamada “Suas recomendações detalhadas” abaixo para ver sua recomendação personalizada para cada medicamento listado.

Medicamentos Classificados como: Uso Não Recomendado

-  Meloxicam
-  Piroxicam
-  Siponimode

Medicamentos Classificados como: Use Com Cuidado












-  Alfapreginterferona 2a
-  Amifampridina
-  Atorvastatina
-  Celecoxibe
-  Dronabinol
-  Efavirenz
-  Erdafitinibe
-  Fenitoína
-  Flurbiprofeno
-  Fluvastatina
-  Fosfenitoína
-  Ibuprofeno
-  Irinotecano
-  Isoniazida
-  Metotrexato
-  Nevirapina
-  Rifampicina
-  Tacrolimo
-  Varfarina

Visão geral do seu relatório

Nesta seção, você pode ver um resumo geral do seu teste. Os resultados são classificados por **nome do medicamento**.

Nome do medicamento










A

 Abacavir	 Ácido Acetilsalicílico	 Alfapeginterferona 2a
 Alopurinol	 Amifampridina	 Anfetamina
 Atazanavir	 Atomoxetina	 Atorvastatina
 Azatioprina	 Azul de Metileno	












B

 Belzutifan	 Brivaracetam	 Bupivacaína
---	--	---

C

 Capecitabina	 Carbamazepina	 Carvedilol
 Celecoxibe	 Ciprofloxacino	 Cisplatina
 Clobazam	 Clopidogrel	 Cloroquina









D

 Dabrafenibe	 Dapsona	 Darifenacina
 Desflurano	 Deutetrabenazina	 Dexlansoprazol
 Dextrometorfano e Quinidina	 Diazepam	 Dolutegravir
 Donepezila	 Dronabinol	





E

 Efavirenz	 Eligustate	 Eltrombopague
 Erdafitinibe	 Erlotinibe	 Esomeprazol
 Etinilestradiol		

F

 Fenitoína	 Fesoterodina	 Flecainida
 Flibanserina	 Fluoruracila	 Flurbiprofeno
 Fluvastatina	 Fosfenitoína	





G

 Galantamina	 Gefitinibe	 Gliburida
 Glimepirida		







H

 Hidroxicloroquina
--










I

 Ibuprofeno	 Irinotecano	 Isoflurano
 Isoniazida		








L

 Lamotrigina	 Lansoprazol	 Lidocaína
 Lidocaína e Prilocaína	 Lidocaína e Tetracaína	 Lovastatina






M

 Meloxicam	 Mepivacaína	 Mercaptopurina
 Metoclopramida	 Metoprolol	 Metotrexato
 Metoxiflurano	 Mirabegrona	 Modafinila










N

 Nebivolol	 Nevirapina	 Nilotinibe
 Nitrofurantoína	 Nitroglicerina	 Norelgestromina
 Norfloxacino		

O

 Ofloxacina	 Omeprazol	 Ondansetrona
 Ospemifeno	 Oxcarbazepina	






P

 Pantoprazol	 Pazopanibe	 Piroxicam
 Pitolisant	 Pravastatina	 Prilocaína
 Primaquina	 Propafenona	 Propranolol









Q

 Quinina
--







R

 Rabeprazol	 Rasburicase	 Rifampicina
 Ropivacaína	 Rosuvastatina	

S

 Salbutamol	 Sevoflurano	 Sinvastatina
 Siponimode	 Succinilcolina	 Sulfadiazina
 Sulfametoxazol e Trimetoprima	 Sulfasalazina	

T










 Tacrolimo	 Tamoxifeno	 Tansulosina
 Tetrabenazina	 Tioguanina	 Tolterodina

V

 Varfarina	 Vitamina C	 Voriconazol
--	--	---

Suas recomendações detalhadas

Estas são recomendações que fornecem uma visão detalhada de sua resposta esperada a todos os medicamentos comuns que testamos, assim como todas as recomendações personalizadas existentes relacionadas ao seu uso.

Abacavir		Antirretrovirais - NNRTI
Ácido Acetilsalicílico		Anti-inflamatórios não esteroides (AINEs)
Alfapeginterferona 2a		Antivirais
<p><u>Você possui uma variante no gene: IFNL3</u></p> <p>Após 48 semanas de tratamento se estiver tomando este medicamento junto com a ribavirina. Combinações de peginterferão alfa-2a + ribavirina + inibidor da protease: tem aproximadamente 60% de chance de benefício (após 24-48 semanas de tratamento se estiver tomando esta medicação junto com combinações de ribavirina e inibidor de protease. Aproximadamente 50% dos indivíduos são elegíveis para regimes terapêuticos mais curtos (24-28 semanas). Peginterferon alfa-2a + ribavirina: Você tem aproximadamente 30% de chance de benefício após 48 semanas de tratamento se tomar este medicamento junto com a ribavirina. Combinações de peginterferão alfa-2a + ribavirina + inibidor da protease: tem aproximadamente 60% de chance de benefício (após 24-48 semanas de tratamento se estiver tomando esta medicação junto com combinações de ribavirina e inibidor de protease. Aproximadamente 50% dos indivíduos são elegíveis para regimes terapêuticos mais curtos (24-28 semanas).</p> <p style="text-align: right;">Fonte: CPIC - A</p>		
Alopurinol		Agentes Uricosúricos/Antigota
Amifampridina		Bloqueador de canais de potássio
<p><u>Você possui uma variante no gene: NAT2</u></p> <p>Você pode ter um risco maior de experimentar níveis mais altos de medicação em seu corpo e um risco maior de efeitos colaterais. A menor dose inicial recomendada deve ser prescrita. Os efeitos colaterais devem ser monitorados de perto.</p> <p style="text-align: right;">Fonte: FDA</p>		
Anfetamina		TDAH - estimulantes e não estimulantes
Atazanavir		Antirretrovirais - Inibidor de protease
Atomoxetina		TDAH - estimulantes e não estimulantes
Atorvastatina		Estatinas - Inibidores da HMG-COA Redutase
<p><u>Você possui uma variante no gene: APOE</u></p> <p>Este medicamento pode ser menos eficaz para você.</p> <p style="text-align: right;">Fonte: PharmGKB-2A</p>		

Azatioprina

Imunossupressores

Azul de Metileno

Agente de Metemoglobinemia/Antídoto

Belzutifan

Agentes Antineoplásicos

Brivaracetam

Anticonvulsivantes

Bupivacaína

Anestésicos Locais

Capecitabina

Agentes Antineoplásicos

Carbamazepina

Anticonvulsivantes

Carvedilol

Betabloqueadores

Celecoxibe

Anti-inflamatórios não esteroides (AINEs)

Você possui uma variante no gene: **CYP2C9**

O seu prescritor deve selecionar um quarto (25%) a metade (50%) da dose inicial recomendada mais baixa e aumentar gradualmente a dose para obter benefícios até 25-50% da dose máxima recomendada com cautela. Os aumentos de dose não devem ser feitos até pelo menos 8 dias de uso, que é quando este medicamento atinge um nível consistente em seu corpo. Você deve ser cuidadosamente monitorado (por exemplo, pressão arterial, função renal) enquanto estiver usando este medicamento. Alternativamente, pode ser prescrito um medicamento diferente não processado ("metabolizado") pela enzima CYP2C9, como aspirina, cetorolaco, naproxeno ou sulindaco.

Fonte: [CPIC](#)**Ciprofloxacino**

Antibióticos

Cisplatina

Agentes Antineoplásicos

Clobazam

Psicotrópicos - Benzodiazepínicos

Clopidogrel

Antitrombótico

Cloroquina
















Antimaláricos

Dabrafenibe

Agentes Antineoplásicos

Dapsona

Antibióticos

Darifenacina		Antimuscarínicos
Desflurano		Anestesia geral e inalatória
Deutetrabenazina		Neurologia - outro (inibidor VMAT2)
Dexlansoprazol		Inibidores da bomba de prótons (PPIs)
Dextrometorfano e Quinidina		Neurologia - outro (inibidor VMAT2)
Diazepam		Psicotrópicos - Benzodiazepínicos
Dolutegravir		Antirretrovirais
Donepezila		Agentes Colinérgicos
Efavirenz		Antirretrovirais - NRTI
<p><u>Você possui uma variante no gene: CYP2B6</u></p> <p>O seu prescritor deve iniciar este medicamento com uma dose reduzida (400 mg/dia). É mais provável que você experimente uma concentração mais alta de medicamento no sangue, dependendo de quando o exame de sangue é feito. Você corre um risco aumentado de efeitos colaterais no sistema nervoso central.</p> <p>Fonte: CPIC - A</p>		
Eligustate		Endocrinologia - Outros
Eltrombopague		Agentes hematopoiéticos
Erdafitinibe		Agentes Antineoplásicos
<p><u>Você possui uma variante no gene: CYP2C9</u></p> <p>Você pode estar em maior risco de experimentar uma maior concentração de medicamento em seu corpo e um maior risco de efeitos colaterais. Você deve ser monitorado quanto a efeitos colaterais.</p> <p>Fonte: FDA</p>		
Erlotinibe		Agentes Antineoplásicos
Esomeprazol		Inibidores da bomba de prótons (PPIs)
Etinilestradiol		Contraceptivos hormonais

Fenitoína**Anticonvulsivantes**

Você possui uma variante no gene: **CYP2C9**

O seu prescritor deve selecionar a dose inicial típica. Seu prescritor deve usar aproximadamente 50% menos do que as doses típicas após a administração da primeira dose e deve fazer ajustes de dose com base em exames de sangue específicos do medicamento, sua resposta ao medicamento e quaisquer efeitos colaterais que você experimentar.

Fonte: [CPIC - A](#)

Fesoterodina**Antimuscarínicos****Flecainida****Antiarrítmicos****Flibanserina****Endocrinologia - Outros****Fluoruracila****Agentes Antineoplásicos****Flurbiprofeno****Anti-inflamatórios não esteroides (AINEs)**

Você possui uma variante no gene: **CYP2C9**

O seu prescritor deve selecionar um quarto (25%) a metade (50%) da dose inicial mais baixa recomendada. O seu prescritor deve aumentar gradualmente a dose para obter benefício ("titular para benefício clínico") ou até à dose máxima recomendada com precaução. Os aumentos de dose não devem ser feitos até pelo menos 5 dias de uso, que é quando este medicamento atinge um nível consistente em seu corpo (também conhecido como "estado estacionário"). Você deve ser cuidadosamente monitorado (por exemplo, pressão arterial, função renal) enquanto estiver usando este medicamento. Como alternativa, pode ser prescrito um medicamento diferente não processado (metabolizado) pelo CYP2C9. Medicamentos alternativos não metabolizados principalmente pelo CYP2C9 incluem aspirina, cetorolaco, naproxeno e sulindaco.

Fonte: [CPIC](#)

Fluvastatina**Estatinas - Inibidores da HMG-COA Redutase**

Você possui uma variante no gene: **SLCO1B1 & CYP2C9**

Você deve receber uma dose inicial de 20 mg ou menos por dia. Sua dose deve ser ajustada com base nas diretrizes específicas da doença. Se for necessária uma dose superior a 20 mg para o efeito desejado, o seu prescritor deve considerar um medicamento diferente da mesma família (estatinas) ou utilizar uma terapia combinada (ou seja, fluvastatina mais terapia médica não dirigida pelas diretrizes das estatinas).

Fonte: [CPIC - A](#)

Fosfenitoína**Anticonvulsivantes****Você possui uma variante no gene: [CYP2C9](#)**

O seu prescritor deve selecionar a dose inicial típica. Seu prescritor deve usar aproximadamente 50% menos do que as doses típicas após a administração da primeira dose e deve fazer ajustes de dose com base em exames de sangue específicos do medicamento (monitoramento de medicamentos terapêuticos), sua resposta ao medicamento e quaisquer efeitos colaterais que você experimentar.

Fonte: [CPIC - A](#)**Galantamina****Agentes Colinérgicos****Gefitinibe****Agentes Antineoplásicos****Gliburida****Agentes Antidiabéticos****Glimepirida****Agentes Antidiabéticos****Hidroxicloroquina****Antimaláricos****Ibuprofeno****Anti-inflamatórios não esteroides (AINEs)****Você possui uma variante no gene: [CYP2C9](#)**

O seu prescritor deve selecionar um quarto (25%) a metade (50%) da dose inicial mais baixa recomendada. O seu prescritor deve aumentar gradualmente a dose para obter benefícios ou até à dose máxima recomendada com precaução. Os aumentos de dose não devem ser feitos até pelo menos 5 dias de uso, que é quando este medicamento atinge um nível consistente em seu corpo. Você deve ser cuidadosamente monitorado (por exemplo, pressão arterial, função renal) enquanto estiver usando este medicamento. Como alternativa, pode ser prescrito um medicamento diferente não processado pelo CYP2C9. Medicamentos alternativos não metabolizados principalmente pelo CYP2C9 incluem aspirina, cetorolaco, naproxeno e sulindaco.

Fonte: [CPIC](#)**Irinotecano****Agentes Antineoplásicos****Você possui uma variante no gene: [UGT1A1](#)**

Você pode estar em maior risco de ter uma diarreia mais grave como efeito colateral deste medicamento.

Fonte: [PharmGKB - 1B](#)**Isoflurano****Anestesia geral e inalatória**

Isoniazida**Antibióticos**

Você possui uma variante no gene: **NAT2**

Você pode ter um risco aumentado de desenvolver doença hepática tóxica quando tratado com esquemas de isoniazida para tuberculose. No entanto, evidências conflitantes foram relatadas.

Fonte: [PharmGKB - 1B](#)**Lamotrigina****Anticonvulsivantes****Lansoprazol****Inibidores da bomba de prótons (PPIs)****Lidocaína****Anestésicos Locais****Lidocaína e Prilocaina****Anestésicos Locais****Lidocaína e Tetracaína****Anestésicos Locais****Lovastatina****Estatinas - Inibidores da HMG-COA Redutase****Meloxicam****Anti-inflamatórios não esteroides (AINEs)**

Você possui uma variante no gene: **CYP2C9**

Deve ser prescrito para você um medicamento diferente não processado (metabolizado) pelo CYP2C9, ou um medicamento da mesma classe do meloxicam (AINE) que é metabolizado pelo CYP2C9, mas passa menos tempo em seu corpo (meia vida mais curta). Medicamentos alternativos não metabolizados principalmente pelo CYP2C9 incluem aspirina, ceterolaco, naproxeno e sulindaco.

Fonte: [CPIC](#)**Mepivacaína****Anestésicos Locais****Mercaptopurina****Agentes Antineoplásicos****Metoclopramida****Outro****Metoprolol****Betabloqueadores****Metotrexato****Imunossupressores**

Você possui uma variante no gene: **MTHFR**

Se você recebeu este medicamento e tem câncer, pode estar em maior risco de efeitos colaterais. No entanto, várias diretrizes clínicas determinaram que essa diretriz não é clinicamente contestável.

Fonte: [PharmGKB - 2A](#)

Metoxiflurano

Anestesia geral e inalatória

Mirabegrona

Antiespasmódico urinário (agonistas seletivos de beta-3 adrenérgicos)

Modafinila

Antidepressivos - Outros

Nebivolol

Betabloqueadores

Nevirapina

Antirretrovirais - NNRTI

Você possui uma variante no gene: **CYP2B6**

Você pode ter diminuição da depuração deste medicamento e aumento dos níveis plasmáticos.

Fonte: [PharmGKB-2A](#)

Nilotinibe

Agentes Antineoplásicos

Nitrofurantoína

Antibióticos

Nitroglicerina

Nitratos

Norelgestromina

Contraceptivos hormonais

Norfloxacino

Antibióticos

Ofloxacina

Antibióticos

Omeprazol

Inibidores da bomba de prótons (PPIs)

Ondansetrona

Outro

Ospemifeno

Moduladores receptores de estrogênio seletivos

Oxcarbazepina

Anticonvulsivantes

Pantoprazol

Inibidores da bomba de prótons (PPIs)

Pazopanibe

Agentes Antineoplásicos

Piroxicam**Anti-inflamatórios não esteroides (AINEs)**

Você possui uma variante no gene: **CYP2C9**

O seu prescritor deve selecionar um medicamento alternativo não processado (metabolizado) pela enzima CYP2C9 ou um medicamento da mesma classe do piroxicam (AINEs) que é metabolizado pelo CYP2C9, mas passa menos tempo no seu corpo (meia-vida mais curta). Medicamentos alternativos não metabolizados principalmente pelo CYP2C9 incluem aspirina, cetorolaco, naproxeno e sulindaco.

Fonte: [CPIC](#)

Pitolisant**Antagonistas do receptor H3****Pravastatina****Estatinas - Inibidores da HMG-COA Redutase****Prilocaina****Anestésicos Locais****Primaquina****Antimaláricos****Propafenona****Antiarrítmicos****Propranolol****Betabloqueadores****Quinina****Antimaláricos****Rabeprazol****Inibidores da bomba de prótons (PPIs)****Rasburicase****Agente Uricolítico/Enzimas****Rifampicina****Antibióticos**

Você possui uma variante no gene: **NAT2**

Você pode estar em risco aumentado de efeitos colaterais (toxicidade) e quantidades aumentadas deste medicamento em seu corpo em relação a uma dose padrão.

Fonte: [PharmGKB - 1B](#)

Ropivacaína**Anestésicos Locais****Rosuvastatina****Estatinas - Inibidores da HMG-COA Redutase****Salbutamol****Agonistas seletivos de beta-2 adrenérgicos (SABAs)****Sevoflurano****Anestesia geral e inalatória**

Sinvastatina

Estatinas - Inibidores da HMG-COA Redutase

Siponimode

Agentes Imunomoduladores

Você possui uma variante no gene: **CYP2C9**

O seu prescritor deve selecionar um medicamento alternativo.

Fonte: [FDA](#)**Succinilcolina**

Relaxante muscular/bloqueador neuromuscular

Sulfadiazina

Antibióticos

Sulfametoxazol e Trimetoprima

Antibióticos

Sulfassalazina

Agentes Imunomoduladores

Tacrolimo

Imunossupressores

Você possui uma variante no gene: **CYP3A5**

O seu prescritor deve aumentar a sua dose inicial 1,5x a 2x a dose inicial recomendada. A sua dose inicial total não deve exceder 0,3 mg por kg de peso corporal por dia. Seu prescritor deve usar exames de sangue específicos para o medicamento e sua resposta para orientar os ajustes de dose.

Fonte: [CPIC - A](#)**Tamoxifeno**

Agentes Antineoplásicos

Tansulosina

Agentes seletivos bloqueadores de alfa-1 adrenérgicos

Tetrabenazina

Agente de Depleção de Monoamina

Tioguanina

Agentes Antineoplásicos

Tolterodina

Antimuscarínicos

Varfarina**Antitrombótico****Você possui uma variante no gene: CYP2C9**

Você precisa de uma dose menor deste medicamento, portanto, levará mais tempo para que a concentração do medicamento atinja uma faixa terapêutica eficaz. Estimativas adequadas da dose necessária para este medicamento podem ser encontradas pelo seu médico usando os algoritmos disponíveis em <http://www.warfarindosing.org>.

Fonte: [CPIC - A](#)**Você possui uma variante no gene: CYP4F2**

Você pode precisar de uma dose aumentada deste medicamento. A melhor maneira de estimar a dose estável antecipada de varfarina é usar os algoritmos disponíveis em <http://www.warfarindosing.org>.

Fonte: [CPIC - A](#)**Você possui uma variante no gene: VKORC1**

Você pode precisar de uma dose reduzida de varfarina devido à redução da função VKORC1. A melhor maneira de estimar a dose estável antecipada de varfarina é usar os algoritmos disponíveis em <http://www.warfarindosing.org>.

Fonte: [CPIC - A](#)**Vitamina C****Outro****Voriconazol****Antifúngicos**

Análise do seu perfil genético

Esta seção lista os genes testados e as variantes detectadas que são conhecidas por impactar as respostas aos medicamentos incluídos neste relatório.

Os genes estão listados em ordem alfabética, começando com os genes em que foram detectadas variantes que afetam a resposta ao medicamento. No final desta seção, você encontrará uma lista de genes testados em que nenhuma variante conhecida por impactar as respostas aos medicamentos incluídos neste relatório foi detectada.

GENE	VARIANTE	FUNÇÃO
ABCB1	rs1045642 (AA) rs2032582 (AA)	rs1045642(T) e rs2032582(T) Homozigoto Com base neste genótipo, o paciente pode ter função ABCB1 anormal. Consulte seu médico para obter mais informações sobre como esse genótipo ABCB1 influencia a seleção e dosagem de medicamentos.
ADRB2	rs1042713 (GA)	rs1042713 (A) Heterozigoto Com base neste genótipo, o paciente pode ter função anormal do ADRB2. Consulte seu médico para obter mais informações sobre como esse genótipo ADRB2 influencia a seleção e dosagem de medicamentos.
APOE	rs7412 (CC)	rs7412(C) Homozigoto Com base neste genótipo, o paciente pode ter função APOE anormal. Consulte seu médico para obter mais informações sobre como o genótipo APOE influencia a seleção e dosagem do medicamento.
CYP2B6	rs2279343 (AG) rs3745274 (GT)	Metabolizador Intermediário Com base no resultado do genótipo, prevê-se que este paciente seja um metabolizador intermediário dos substratos do CYP2B6. Este paciente pode estar em alto risco de uma resposta adversa ou insatisfatória aos medicamentos que são metabolizados pelo CYP2B6. Para evitar uma resposta desfavorável ao medicamento, ajustes de dose ou terapia alternativa podem ser necessários para medicamentos metabolizados pelo CYP2B6. Consulte seu médico para obter mais informações sobre como o estado metabólico do CYP2B6 influencia a seleção e dosagem de medicamentos.
CYP2C9	rs1057910 (CC)	Metabolizador lento Prevê-se que este paciente seja um metabolizador lento dos substratos do CYP2C9 e pode estar em alto risco de uma resposta adversa ou insatisfatória aos medicamentos que são metabolizados pelo CYP2C9. Para evitar uma resposta desfavorável ao medicamento, ajustes de dose ou terapia alternativa podem ser necessários para medicamentos metabolizados pelo CYP2C9. Consulte seu médico para obter mais informações sobre como o estado metabólico do CYP2C9 influencia a seleção e dosagem de medicamentos.
CYP3A5	rs776746 (TC)	Metabolizador Intermediário Com base no resultado do genótipo, prevê-se que este paciente seja um metabolizador intermediário dos substratos do CYP3A5. Este paciente pode estar em risco de uma resposta adversa ou insatisfatória aos medicamentos que são metabolizados pelo CYP3A5. Para evitar uma resposta adversa ao medicamento, ajustes de dose ou agentes terapêuticos alternativos podem ser necessários para medicamentos metabolizados pelo CYP3A5. Consulte seu médico para obter mais informações sobre como o estado metabólico do CYP3A5 influencia a seleção e dosagem do medicamento.

CYP4F2	rs2108622 (TT)	<p>Função severamente diminuída</p> <p>Este resultado significa que o paciente tem duas cópias de um alelo de função diminuída. Com base no resultado do genótipo, este paciente é um metabolizador lento de substratos CYP4F2. Este paciente pode estar em alto risco de uma resposta adversa ou ruim aos medicamentos que são metabolizados pelo CYP4F2. Para evitar uma resposta desfavorável ao medicamento, ajustes de dose ou terapia alternativa podem ser necessários para medicamentos metabolizados pelo CYP4F2. Consulte um médico para obter mais informações sobre como o estado metabólico do CYP4F2 influencia a seleção e dosagem de medicamentos.</p>
DRD2/ANKK1	rs1800497 (GA)	<p>rs1800497(T) Heterozigoto</p> <p>Com base neste genótipo, o paciente pode ter função DRD2 anormal. Consulte seu médico para obter mais informações sobre como o genótipo DRD2 influencia a seleção e dosagem de medicamentos.</p>
HLA-B-15-02-01	rs2844682 (GA)	<p>Nenhum</p> <p>Um grande número de alelos HLA-B foi identificado e alguns destes alelos têm sido associados a reações a um grande número de drogas diferentes. Esse resultado significa que é improvável que o paciente seja positivo para o alelo HLAB*15:02:01.</p>
HLA-B-58-01	rs4713518 (GG)	<p>Nenhum</p> <p>Um grande número de alelos HLA-B foi identificado e alguns destes alelos têm sido associados a reações a um grande número de drogas diferentes. Esse resultado significa que é improvável que o paciente seja positivo para o alelo HLAB*58:01.</p>
HTR2A	rs7997012 (AG)	<p>rs7997012(G) Heterozigoto</p> <p>Com base neste genótipo, o paciente pode ter função HTR2A anormal. Consulte seu médico para obter mais informações sobre como o genótipo HTR2A influencia a seleção e dosagem de medicamentos.</p>
IFNL3	rs12979860 (CT)	<p>rs12979860T heterozigoto</p> <p>Este resultado significa que o paciente tem um alelo rs12979860T e um alelo normal. Com base neste genótipo, o paciente pode ter uma resposta diferencial ao tratamento da hepatite C ou HIV. Consulte um médico para obter mais informações sobre como o genótipo IFNL3 (IL28B) influencia a seleção e dosagem de medicamentos.</p>
MTHFR	rs1801133 (GA)	<p>rs1801133(A) Heterozigoto</p> <p>Com base neste genótipo, o paciente pode ter função MTHFR anormal. Consulte seu médico para obter mais informações sobre como o genótipo MTHFR influencia a seleção e dosagem de medicamentos.</p>
NAT2	rs1041983 (TC) rs1801280 (TT)	<p>Metabolizador Lento</p> <p>Prevê-se que este paciente seja um metabolizador lento de substratos NAT2 e pode estar em alto risco de uma resposta adversa ou insatisfatória a medicamentos que são metabolizados pelo NAT2. Para evitar uma resposta indesejada ao medicamento, um ajuste da dose ou terapia alternativa podem ser necessários para medicamentos metabolizados pelo NAT2. Consulte seu médico para mais informações sobre como o estado metabólico do NAT2 influencia a seleção e dosagem de medicamentos.</p>

TYMS	rs11280056 (AAGTTADEL)	rs11280056(Del) Heterozigoto Com base neste genótipo, o paciente pode ter função anormal do TYMS. Consulte um farmacêutico para obter mais informações sobre como este TYMS O genótipo influencia a seleção e dosagem de medicamento.
UGT1A1	rs887829 (CT)	Metabolizador Intermediário Prevê-se que este paciente seja um metabolizador intermediário de substratos de UGT1A1 e pode estar em risco de uma resposta adversa ou ruim a medicamentos que são metabolizados por UGT1A1. Para evitar uma resposta desfavorável ao medicamento, ajustes de dose ou agentes terapêuticos alternativos podem ser necessários para medicamentos metabolizado pelo UGT1A1. Consulte um médico para obter mais informações sobre como o estado metabólico do UGT1A1 influencia a seleção e dosagem do medicamento.
VDR	rs2228570 (AG)	rs2228570(G) Heterozigoto Com base neste genótipo, o paciente pode ter função anormal do VDR. Consulte um médico para obter mais informações sobre como esse genótipo do VDR influencia a seleção e dosagem do medicamento.
VKORC1	rs9923231 (CT)	Atividade enzimática diminuída Este resultado significa que o paciente tem uma cópia normal de VKORC1 e um alelo de função diminuída (*1/*2). A melhor maneira de estimar a dose estável prevista de varfarina é usar os algoritmos disponíveis em http:// www.warfarindosing.org .
XPC	rs2228001 (TG)	rs2228001G Heterozigoto Este resultado significa que o paciente tem um alelo ativador rs2228001G e um alelo XPC normal. Com base neste genótipo, o paciente pode ter uma função XPC anormal. Consulte um médico para obter mais informações sobre como o genótipo XPC influencia a seleção e dosagem de medicamentos.

Nenhuma variante do gene identificada

ABCG2	BCHE	CACNA1S	COMT	CYP2C19	CYP2C8
CYP2D6	CYP3A4	DPYD	EGFR	F5	G6PD
GSTP1	HLA-A	HLA-B-40-01-01	HLA-B-57-01	HMGCR	NQO1
NUDT15	SLCO1B1	TPMT			

Informações do Teste

Conversando com seu médico sobre seu relatório Personalized Insights™

O seu relatório Personalized Insights™ não tem a pretensão de substituir o aconselhamento médico profissional. É altamente recomendável compartilhar seu relatório com seu médico, pois ele(a) pode achar as informações nele contidas úteis para referência futura ao considerar novos medicamentos para você. Ele(a) considerará os resultados do teste no contexto de outras variáveis importantes, incluindo idade, dieta, função do órgão e outros medicamentos que possam ter sido prescritos, bem como o tipo, estágio e gravidade da doença específica a ser tratada, e a presença de quaisquer outras doenças.

Importante: você nunca deve alterar seu plano de tratamento ou interromper/iniciar qualquer tratamento sem consultar seu médico.

Embora a ciência por trás da farmacogenômica esteja bem estabelecida, ela está apenas começando a ser incorporada às práticas médicas. Abaixo, você encontrará alguns pontos de discussão que podem ser úteis na hora de compartilhar seu relatório Personalized Insights™ com seu médico:

- Solicitei um teste farmacogenético Farmagen da Conectgene Testes Genéticos (Personalized Insights™ da Inagene™ Diagnostics) e recebi um relatório personalizado e confidencial com base em meu perfil genético. O relatório contém uma revisão personalizada de quais medicamentos devo evitar ou usar com cautela com base no meu perfil genético individual.
- Foi recomendado que eu compartilhasse meu relatório com você, pois ele pode fornecer informações úteis que podem ser usadas para ajudar a otimizar meus cuidados, agora ou no futuro.
- Eu entendo que qualquer decisão sobre meu tratamento deve ser tomada somente em consulta com você/minha equipe de saúde e deve levar muitos aspectos em consideração, incluindo meu histórico médico, regime de tratamento atual e resposta contínua ao tratamento.

Informações de Contato

Recomendamos que você compartilhe seu relatório Personalized Insights™ com seu médico. E, se você tiver alguma dúvida, pode nos contatar em contato@conectgene.com

Glossário

Dados preliminares – Essas recomendações representam associações que foram publicadas em pelo menos um estudo, mas ainda não atendem aos critérios de apoio dos principais consórcios farmacogenéticos. Acreditamos que algumas dessas associações atingirão esse padrão e, portanto, foram incluídas apenas para fins informativos.

CPIC – Consórcio de Implementação de Farmacogenética Clínica é um consórcio internacional líder no fornecimento de aconselhamento sobre o uso de testes farmacogenéticos no atendimento ao paciente. Em seu relatório, as letras do CPIC representam uma escala de classificação, conforme mostrado também no site do CPIC

<https://cpicpgx.org>

Selecionamos apenas associações de alto nível em nossas recomendações.

PharmGKB – Um recurso financiado pelo NIH que faz a curadoria de recomendações farmacogenéticas. Em seu relatório, as letras da PharmGKB representam uma escala de classificação, conforme mostrado também no site da PharmGKB.

<https://www.pharmgkb.org>

Selecionamos apenas associações de alto nível em nossas recomendações.

DPWG – Grupo de Trabalho de Farmacogenética Holandês, implementa diretrizes de farmacogenética para a Europa.

<https://upgx.eu/dutch-pharmacogenomics-guidelines-endorsed-in-europe>

FDA – A Food & Drug Administration dos EUA cria diretrizes relacionadas à farmacogenética.

<https://www.fda.gov/drugs/scienceresearch/ucm572698.htm>

Status do metabolizador:

- O status de metabolizador normal indica que o gene codifica uma proteína com capacidade normal de degradar drogas selecionadas.
- O status de metabolizador intermediário indica que o gene codifica uma proteína com atividade inferior ao normal e, portanto, é provável que tenha capacidade reduzida de degradar certos medicamentos.
- O status de metabolizador lento indica que o gene codifica para uma proteína com atividade enzimática muito baixa e que, portanto, será muito lenta para degradar seus medicamentos-alvo.
- O status de metabolizador rápido ou ultrarrápido indica que o gene codifica uma proteína com atividade e velocidade aumentadas para degradar os medicamentos em relação ao status normal.

Informações sobre como seu genótipo se traduz em seu status de metabolismo podem ser encontradas no Pharmacogene Variation Consortium (PharmVar- <https://www.pharmvar.org>). Um status fraco ou intermediário surge de genes que codificam para proteínas com função reduzida que ainda não foram classificadas pela PharmVar.

Técnica metodológica

A genotipagem foi feita por ensaio hME, usando a tecnologia Agena MassARRAY.

Testing laboratory information:

Inagene Diagnostics Inc.
790 Bay Street, Suite 935,
Toronto, Ontario M5G 1N8
CANADA



Katherine A Siminovitch, MD, FRCP(C), FRSC, ABIM

ISENÇÃO DE RESPONSABILIDADE LEGAL

As informações contidas neste relatório devem ser interpretadas por um profissional de saúde qualificado. Este relatório não pretende substituir o aconselhamento profissional e não deve ser considerado como tal. Os indivíduos não devem implementar comentários interpretativos contidos neste relatório sem consulta médica. As decisões médicas devem ser tomadas após consulta com um profissional de saúde e devem levar em consideração o histórico médico de cada indivíduo, o regime de tratamento atual e a resposta, bem como a resposta contínua ao tratamento.

Os comentários interpretativos neste relatório são previsões consideradas atuais no momento do relatório. A metodologia do teste foi construída e estabelecida pela Inagene Diagnostics Inc. (INAGENE™), baseada na literatura publicada disponível atualmente e não tem a aprovação do FDA ou da Health Canada. Essas previsões e metodologia subjacente estão sujeitas a alterações, sem aviso prévio, devido a descobertas emergentes e requerem interpretação por profissionais de saúde devidamente treinados. Não são esperadas descobertas incidentais durante o teste devido à sua metodologia direcionada e elas, portanto, não serão relatadas. Além disso, variações atualmente desconhecidas ou não publicadas podem levar a uma resposta ao tratamento que contradiz o comentário interpretativo observado. Novas descobertas que levem à reclassificação de comentários interpretativos anteriores não serão transmitidas aos indivíduos; portanto, é necessário acompanhamento médico contínuo e observação. Os comentários interpretativos não excluem outras respostas relacionadas ao tratamento (por exemplo, um comentário interpretativo positivo sobre um fármaco ou medicamento não indica ausência de eventos adversos associados ao tratamento); as precauções-padrão associadas a fármacos ou medicamentos devem ser levadas em consideração.

Portanto, as informações contidas neste relatório: (1) são fornecidas como um serviço e não constituem aconselhamento médico, nem devem ser consideradas como tal, (2) são fornecidas "NO ESTADO EM QUE SE ENCONTRAM" com todas as falhas, sem garantias de qualquer tipo, expressas ou implícitas, (3) são interpretações baseadas em pesquisas publicadas e metodologia de teste estabelecida pela INAGENE™, (4) são consideradas atual no momento do relatório e estão sujeitas a alterações sem aviso prévio, (5) não se destinam a diagnosticar nem a recomendar tratamentos específicos, (6) não se destinam a ser abrangentes ou prescritivas, (7) só devem ser usadas e implementadas por profissionais de saúde qualificados, em ambientes profissionais adequados, cumprindo todas as obrigações éticas e legais da profissão.

A Inagene™ tentou garantir a precisão e confiabilidade deste relatório no momento da publicação, quando disponível na íntegra. No entanto, a Inagene™ não faz representações e não fornece garantias de qualquer tipo quanto à precisão ou integridade de qualquer informação ou conteúdo deste relatório, além do que se acredita ser atual no momento do relatório e quando disponível na íntegra. A Inagene™ se isenta de qualquer responsabilidade por quaisquer perdas ou danos, sejam diretos, indiretos, específicos ou consequentes, incorridos por qualquer pessoa ou entidade devido ao uso ou uso indevido das informações contidas neste relatório, seja por contrato, ato ilícito, negligência ou de outra forma. A Inagene™ emprega garantias computacionais e organizacionais comercialmente validadas e razoáveis contra perda, roubo e acesso não autorizado, uso, cópia, modificação, divulgação e destruição de seus dados genéticos e outras informações pessoais sobre você, de acordo com nossa Política de Privacidade. VOCÊ RECONHECE QUE AS GARANTIAS DE SEGURANÇA, PELA SUA NATUREZA, SÃO CAPAZES DE CIRCUNVENÇÃO E A INAGENE™ NÃO GARANTE QUE SUAS INFORMAÇÕES PESSOAIS NÃO SERÃO ACESSADAS POR PESSOAS NÃO AUTORIZADAS CAPAZES DE SUPERAR TAIS SALVAGUARDAS. EM PARTICULAR, NOSSO SITE PODE SER USADO PARA ACESSAR E TRANSFERIR INFORMAÇÕES, INCLUINDO INFORMAÇÕES PESSOAIS SOBRE VOCÊ PELA INTERNET. VOCÊ RECONHECE E CONCORDA QUE A INAGENE™ NÃO OPERA OU CONTROLA A INTERNET E QUE USUÁRIOS NÃO AUTORIZADOS PODEM USAR SOFTWARE MALICIOSO (VÍRUS, WORMS, CAVALOS DE TROIA E OUTROS SOFTWARE) PARA CONSEGUIR ACESSO A SUAS INFORMAÇÕES PESSOAIS. A INAGENE™ NÃO SERÁ RESPONSABILIZADA POR DANOS RELACIONADOS À DIFUSÃO NÃO AUTORIZADA DE SUAS INFORMAÇÕES PESSOAIS DE ACORDO COM ESTE PARÁGRAFO. Certas leis e regulamentos locais podem não permitir limitações nas garantias implícitas ou a exclusão ou limitação de certos danos. Nessas circunstâncias, algumas ou todas as exclusões mencionadas acima podem não se aplicar a você.

Observação:

Em qualquer teste genético, a decisão de atribuir o gene como “normal” é baseada na pesquisa dos locais mais comuns e comprovados de variação funcional. É sempre possível que um local de variação não descoberto ou não testado possa resultar em um alelo de perda de função, sendo erroneamente chamado de “normal”, ou um alelo de ganho de função sendo chamado de “anormal”.