



Maria Eduarda's Complete Health

Um guia personalizado sobre como sua genética única afeta a resposta do seu corpo aos medicamentos.

Relatório PDF baixado 2026-01-15 **ID do Paciente** 74009726448448

Tipo do PDF Relatório completo **Data de Nascimento** 2025-08-04

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 Considere Alternativas ou Considere a Abordagem Modificada.

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 medições 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 o Relatório do Personalized Insights™ Farmagen Total. O relatório COMPLETO (que inclui informações detalhadas e recomendações para TODOS os medicamentos incluídos neste relatório) está disponível para visualização na seção chamada “**Suas recomendações detalhadas**”. Você também pode visualizar um resumo dos resultados gerais na seção chamada “**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.



Considere alternativas

Variante(s) genética(s) potencialmente impactando a resposta a este medicamento foram identificadas. Este medicamento pode não ser apropriado. Consulte a seção “recomendações detalhadas” do relatório para obter mais informações.



Considere a abordagem modificada

Foram identificadas variante(s) genética(s) potencialmente impactante(s) na resposta a este medicamento. Consulte a seção de recomendações detalhadas do relatório para obter detalhes



Use precauções padrão*

Nenhuma variante genética impactando a resposta a este medicamento foi identificada.



Use precauções padrão (preferencialmente)*

Variante(s) genética(s) potencialmente melhorando a resposta a este medicamento foram identificadas. Consulte a seção “recomendações detalhadas” do relatório para obter mais informações.

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, com base nas interações medicamentosas genéticas que foram identificadas por meio de testes.

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: Considere alternativas

 Atazanavir	 Carbamazepina	 Clopidogrel
 Venlafaxina		

Medicamentos Classificados como: Considere a abordagem modificada

 Amifampridina	 Amitriptilina	 Amoxapina
 Anfetamina	 Anfetamina (saís mistos)	 Atomoxetina
 Belinostate	 Brivaracetam	 Carisoprodol
 Cevimelina	 Citalopram	 Clobazam
 Clomipramina	 Codeína	 Desipramina
 Dexlansoprazol	 Dextrometorfano	 Dolutegravir
 Doxepina	 Efavirenz	 Eligustate
 Erlotinibe	 Escitalopram	 Eslicarbazepina
 Fentanil	 Flecainida	 Fosfato de amifampridina
 Hidralazina	 Hidrocodona	 Imipramina
 Irinotecan (Liposomal)	 Irinotecano	 Isoniazida
 Lansoprazol	 Mavacamten	 Meclizina
 Nilotinibe	 Nortriptilina	 Omeprazol
 Oxcarbazepina	 Oxicodona	 Pantoprazol
 Paroxetina	 Pazopanibe	 Pimoziда
 Primaquina	 Procainamide	 Propafenona
 Sacituzumab govitecan	 Sertralina	 Sulfametoxazol e Trimetoprima
 Sulfassalazina	 Tacrolimo	 Tamoxifeno
 Tramadol	 Trimipramina	 Varfarina
 Voriconazol	 Xanomeline and trospium	 Zuclopentixol

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

<input checked="" type="checkbox"/> Abacavir	<input checked="" type="checkbox"/> Abrocitinibe	<input checked="" type="checkbox"/> Ácido Acetilsalicílico
<input checked="" type="checkbox"/> Alfapeginterferona 2a	<input checked="" type="checkbox"/> Alfapeginterferona 2b	<input checked="" type="checkbox"/> Alopurinol
<input checked="" type="checkbox"/> Amicacina	Amifampridina	Amitriptilina
Amoxapina	Anfetamina	Anfetamina (saís mistos)
<input checked="" type="checkbox"/> Aripiprazol	<input checked="" type="checkbox"/> Aripiprazole lauroxil	<input checked="" type="checkbox"/> Articaína e epinefrina
Atazanavir	Atomoxetina	<input checked="" type="checkbox"/> Atorvastatina
<input checked="" type="checkbox"/> Avatrombopag	<input checked="" type="checkbox"/> Azatioprina	<input checked="" type="checkbox"/> Azul de Metileno

F

<input checked="" type="checkbox"/> Felbamate	<input checked="" type="checkbox"/> Fenitoína	Fentanil
<input checked="" type="checkbox"/> Fesoterodina	Flecainida	<input checked="" type="checkbox"/> Flibanserina
<input checked="" type="checkbox"/> Flucitosina	<input checked="" type="checkbox"/> Fluorouracil (Topical)	<input checked="" type="checkbox"/> Fluoruracila
<input checked="" type="checkbox"/> Fluoxetina	<input checked="" type="checkbox"/> Fluoxetina e Olanzapina	<input checked="" type="checkbox"/> Flurbiprofeno
<input checked="" type="checkbox"/> Flutamida	<input checked="" type="checkbox"/> Fluvastatina	<input checked="" type="checkbox"/> Fluvoxamina
Fosfato de amifampridina	<input checked="" type="checkbox"/> Fosfenitoína	

B

Belinostate	<input checked="" type="checkbox"/> Belzutifan	<input checked="" type="checkbox"/> Brexpiprazol
Brivaracetam	<input checked="" type="checkbox"/> Bupivacaína	<input checked="" type="checkbox"/> Bupropiona

C

<input checked="" type="checkbox"/> Capecitabina	<input checked="" type="checkbox"/> Captopril	Carbamazepina
Carisoprodol	<input checked="" type="checkbox"/> Carvedilol	<input checked="" type="checkbox"/> Celecoxibe
<input checked="" type="checkbox"/> Celecoxibe (solução oral)	Cevimeline	<input checked="" type="checkbox"/> Ciprofloxacino
<input checked="" type="checkbox"/> Cisplatina	Citalopram	Clobazam
Clomipramina	<input checked="" type="checkbox"/> Clonazepam	Clopidogrel
<input checked="" type="checkbox"/> Cloroprocaína	<input checked="" type="checkbox"/> Cloroquina	<input checked="" type="checkbox"/> Clozapina
Codeína		

D

<input checked="" type="checkbox"/> Dabrafenibe	<input checked="" type="checkbox"/> Dapsona	<input checked="" type="checkbox"/> Darifenacina
---	---	--

<input checked="" type="checkbox"/> Desflurano	<input type="checkbox"/> Desipramina	<input checked="" type="checkbox"/> Desogestrel
<input checked="" type="checkbox"/> Deuruxolitinibe	<input checked="" type="checkbox"/> Deutetetrabenazina	<input type="checkbox"/> Dexlansoprazol
<input type="checkbox"/> Dextrometorfano	<input checked="" type="checkbox"/> Dextrometorfano e Bupropiona	<input checked="" type="checkbox"/> Dextrometorfano e Quinidina
<input checked="" type="checkbox"/> Diazepam	<input checked="" type="checkbox"/> Divalproex Sodium	<input type="checkbox"/> Dolutegravir
<input checked="" type="checkbox"/> Donepezila	<input type="checkbox"/> Doxepina	<input checked="" type="checkbox"/> Dronabinol
<input checked="" type="checkbox"/> Duloxetina		

E

<input type="checkbox"/> Efavirenz	<input checked="" type="checkbox"/> Elagolix	<input type="checkbox"/> Eligustate
<input checked="" type="checkbox"/> Eltrombopague	<input checked="" type="checkbox"/> Erdafitinibe	<input type="checkbox"/> Erlotinibe
<input type="checkbox"/> Escitalopram	<input type="checkbox"/> Eslicarbazepina	<input checked="" type="checkbox"/> Esomeprazol
<input checked="" type="checkbox"/> Estradiol e Progesterona	<input checked="" type="checkbox"/> Estradiol, Acetato de Noretindrona e Relugolix	<input checked="" type="checkbox"/> Estreptomicina
<input checked="" type="checkbox"/> Etanercepte	<input checked="" type="checkbox"/> Ethosuximide	<input checked="" type="checkbox"/> Etinil Estradiol e Norelgestromina
<input checked="" type="checkbox"/> Etonogestrel	<input checked="" type="checkbox"/> Etonogestrel e Drospirenona	<input checked="" type="checkbox"/> Etrasimod

G

<input checked="" type="checkbox"/> Gabapentina	<input checked="" type="checkbox"/> Galantamina	<input checked="" type="checkbox"/> Ganaxolone
<input checked="" type="checkbox"/> Gefitinibe	<input checked="" type="checkbox"/> Gentamicina	<input checked="" type="checkbox"/> Gliburida
<input checked="" type="checkbox"/> Gliclazida	<input checked="" type="checkbox"/> Glimepirida	<input checked="" type="checkbox"/> Glipizida

H

<input checked="" type="checkbox"/> Haloperidol	<input type="checkbox"/> Hidralazina	<input checked="" type="checkbox"/> Hidroclorotiazida
<input type="checkbox"/> Hidrocodona	<input checked="" type="checkbox"/> Hidroxicloroquina	

I

<input checked="" type="checkbox"/> Ibuprofeno	<input checked="" type="checkbox"/> Iloperidona	<input type="checkbox"/> Imipramina
<input type="checkbox"/> Irinotecan (Liposomal)	<input type="checkbox"/> Irinotecano	<input checked="" type="checkbox"/> Isoflurano
<input type="checkbox"/> Isoniazida		

L

<input checked="" type="checkbox"/> Lacosamida	<input checked="" type="checkbox"/> Lamotrigina	<input type="checkbox"/> Lansoprazol
<input checked="" type="checkbox"/> Levetiracetam	<input checked="" type="checkbox"/> Levonorgestrel	<input checked="" type="checkbox"/> Lidocaína
<input checked="" type="checkbox"/> Lidocaína e Prilocaina	<input checked="" type="checkbox"/> Lidocaína e Tetracaína	<input checked="" type="checkbox"/> Lofexidina
<input checked="" type="checkbox"/> Lonafarnibe	<input checked="" type="checkbox"/> Lovastatina	<input checked="" type="checkbox"/> Lusutrombopag

M

<input type="checkbox"/> Mavacamten	<input type="checkbox"/> Meclizina	<input checked="" type="checkbox"/> Meloxicam
<input checked="" type="checkbox"/> Mepivacaína	<input checked="" type="checkbox"/> Mercaptoperúnica	<input checked="" type="checkbox"/> Metadona

- Metoclopramida
- Metotrexato
- Mirabegrona
- Moxifloxacina

- Metoclopramide (Nasal)
- Metoxiflurano
- Mirtazapina

- Metoprolol
- Metsuximida
- Moclobemida

N

- Nateglinide
- Nevirapina
- Nitrofurantoína
- Noretindrona
- Nebivolol
- Nilotinibe
- Nitroglicerina
- Norfloxacino
- Neomicina
- Nitrato de sódio
- Norelgestromina
- Nortriptilina

O

- Ofloxacina
- Ondansetrona
- Oximetazolina e tetracaína
- Oliceridina
- Oxicodona
- Omeprazol

P

- Pantoprazol
- Pazopanibe
- Perindopril
- Piroxicam
- Plazomicina
- Prilocaina
- Probenecida
- Propranolol
- Paromomicina
- Pegloticase
- Phenobarbital
- Pitavastatina
- Pravastatina
- Primaquina
- Procainamide
- Protriptilina
- Paroxetina
- Perfenazina
- Pimozida
- Pitolisant
- Pregabalina
- Primidone
- Propafenona

Q

- Quetiapina
- Quinina

R

- Rabeprazol
- Risperidona
- Ranolazina
- Ropivacaína
- Rasburicase
- Rosuvastatina

S

- Sacituzumab govitecan
- Sertralina
- Siponimode
- Sulfadiazina
- Salbutamol
- Sevoflurano
- Sofosbuvir
- Sulfametoxazol e Trimetoprima
- Seladelpar
- Sinvastatina
- Succinilcolina
- Sulfassalazina

T

Tacrolimo Tafenoquina Tamoxifeno Tansulosina Tetrabenazina Tiagabine Tioguanina Tioridazina Tobramicina Tolterodina Topiramato Tramadol Trimipramina

V Valbenazina Valproic acid Varfarina Venlafaxina Vigabatrina Viloxazina Vitamina C Voriconazol Vortioxetina

X Xanomeline and trospium

Z Zonisamida Zuclopentixol

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 - NRTI
Abrocitinibe		Agentes Imunomoduladores
Ácido Acetilsalicílico		Medicamentos anti-inflamatórios não esteroidais (AINEs)
Alfapeginterferona 2a		Antivirais
Alfapeginterferona 2b		Antivirais
Alopurinol		Agentes Uricosúricos/Antigota
Amicacina		Antibióticos
Amifampridina		Bloqueador de canais de potássio Você possui uma variante no gene: NAT2 (Metabolizador lento) Você pode ter um risco aumentado de apresentar níveis mais elevados de medicamento no organismo e um risco aumentado de efeitos colaterais. Em adultos e crianças ≥ 45 kg, a dose inicial é de 10 mg por dia em doses divididas (2-3 vezes por dia). Em pessoas com < 45 kg, a dose inicial é de 5 mg por dia, dividida em doses (2-3 vezes por dia). Os efeitos colaterais devem ser monitorados de perto. Os aumentos da dose devem ser baseados na resposta clínica e na tolerabilidade. Traduzido com a versão gratuita do tradutor - DeepL.com
		Fonte: HCSC
Amitriptilina		Antidepressivos - Tricíclicos Você possui uma variante no gene: CYP2D6 & CYP2C19 O seu médico deve considerar uma redução de 25% na dose inicial recomendada e usar exames de sangue específicos para o medicamento para orientar o ajuste da dose.
		Fonte: CPIC - A

Amoxapina

Você possui uma variante no gene:
CYP2D6 (Metabolizador Intermediário)

Você pode correr maior risco de apresentar uma alteração na concentração deste medicamento no seu corpo. O impacto dessas alterações nos efeitos colaterais e nos potenciais benefícios associados ao medicamento ainda não foi estabelecido.

Fonte: [FDA](#)

Anfetamina

TDAH - estimulantes e não estimulantes

Você possui uma variante no gene:
CYP2D6 (Metabolizador Intermediário)

O seu metabolismo deste medicamento está diminuído. É mais provável que esta redução seja clinicamente significativa (ou seja, alterando significativamente a eficácia ou os efeitos colaterais do medicamento) se a eliminação do medicamento pelos rins estiver diminuída (por exemplo, se você também estiver tomando outros medicamentos que reduzem a acidez da urina).

Fonte: [FDA](#)

Anfetamina (saís mistos)

TDAH - estimulantes e não estimulantes

Você possui uma variante no gene:
CYP2D6 (Metabolizador Intermediário)

O seu metabolismo deste medicamento está diminuído. É mais provável que esta redução seja clinicamente significativa (ou seja, alterando significativamente a eficácia ou os efeitos colaterais do medicamento) se a eliminação do medicamento pelos rins estiver diminuída (por exemplo, se você também estiver tomando outros medicamentos que reduzem a acidez da urina).

Fonte: [HCSC](#)

Aripiprazol

Antipsicóticos de 2ª geração

Aripiprazole lauroxil

Antipsicóticos de 2ª geração

Articaína e epinefrina

Anestésicos Locais

Atazanavir

Antirretrovirais - Inibidor de protease

Você possui uma variante no gene:
CYP2C19 (Metabolizador Intermediário)

Se você estiver tomando voriconazol, seu médico deverá evitar prescrever este medicamento (em combinação com ritonavir), a menos que uma avaliação do risco/benefício justifique o uso desta combinação. Se estiver sendo usado, recomenda-se o monitoramento clínico rigoroso para verificar a perda de efeito tanto do voriconazol (com base nos seus sinais clínicos) quanto do atazanavir (com base na sua "resposta virológica").

Fonte: [EMA](#)

Você possui uma variante no gene:
UGT1A1 (Provável Metabolizador Lento)

O seu médico deve evitar este medicamento se houver uma alternativa adequada. Se não houver uma alternativa adequada, tenha em atenção que existe um risco acrescido de determinados efeitos secundários ("icterícia", "hiperbilirrubinemia"), mas estes não são considerados prejudiciais (ou seja, não causam danos no fígado) e desaparecem assim que interromper o medicamento, mesmo que tenha sido utilizado durante um longo período de tempo. No entanto, o risco de interromper este medicamento é maior. Também é importante compreender as desvantagens das alternativas possíveis, consultando o(s) seu(s) profissional(is) de saúde.

Fonte: [DPWG](#)**Atomoxetina**

TDAH - estimulantes e não estimulantes

Você possui uma variante no gene:
CYP2D6 (Metabolizador Intermediário)

Se você sentir efeitos colaterais e/ou resposta após mais de 9 semanas após o início, seu médico pode reduzir sua dose e verificar se o efeito foi mantido. Em comparação com metabolizadores normais de CYP2D6, as concentrações sanguíneas de medicamentos em metabolizadores intermediários são 2-3x maiores na mesma dose.

Fonte: [DPWG](#)**Atorvastatina**

Estatinas - Inibidores da HMG-COA Redutase

Avatrombopag

Agentes hematopoieticos

Azatioprina

Imunossupressores

Azul de Metileno

Agente de Metemoglobinemia/Antídoto

Belinostate

Agentes Antineoplásicos

Você possui uma variante no gene:
UGT1A1 (Provável Metabolizador Lento)

Seu médico deve reduzir a dose inicial para 750 mg/m² para limitar o risco de toxicidades associadas a doses mais altas.

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

Agentes Antineoplásicos

BrexpiprazolAntipsicóticos de 2^a geração**Brivaracetam**

Anticonvulsivantes

Você possui uma variante no gene:
CYP2C19 (Metabolizador Intermediário)

Você corre um risco maior de experimentar uma maior concentração de medicamento em seu corpo e um risco maior de efeitos colaterais.

Fonte: [FDA](#)**Bupivacaína**

Anestésicos Locais

Bupropiona

Antidepressivos - Outros

Capecitabina

Agentes Antineoplásicos

Captopril

Inibidores da enzima conversora de angiotensina (ECA)

Carbamazepina

Anticonvulsivantes

Você possui uma variante no gene:
HLA-A-31-01 (HLA-A*31:01 Portador)

Este medicamento deve ser evitado se houver alternativa disponível. O risco aumentado de um tipo grave de efeito colateral (Reação Medicamentosa com Eosinofilia e Sintomas Sistêmicos, Síndrome de Stevens-Johnson, Necrólise Epidérmica Tóxica) deve ser cuidadosamente ponderado em relação aos benefícios. Se carbamazepina for usada, informe imediatamente seu médico sobre qualquer erupção cutânea.

Fonte: [DPWG](#)

Você possui uma variante no gene:
SCN1A (rs3812718(T/T))

O seu médico poderá considerar o uso de uma dose mais alta. Em pediatria, não há orientações disponíveis sobre a relevância ou o manejo dessa associação.

Fonte: [ClinPGx - 2B](#)**Carisoprodol**

Muscle Relaxant

Você possui uma variante no gene:
CYP2C19 (Metabolizador Intermediário)

Você corre um risco maior de ter uma concentração maior desse medicamento em seu corpo. Seu médico deve usar esse medicamento com cautela.

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

Betabloqueadores

Celecoxibe

Medicamentos anti-inflamatórios não esteroidais (AINEs)

Celecoxibe (solução oral)

Medicamentos anti-inflamatórios não esteroidais (AINEs)

Cevimeline

Agentes Colinérgicos

Você possui uma variante no gene:
CYP2D6 (Metabolizador Intermediário)

Você pode ter um risco maior de efeitos colaterais. Seu médico deve usar esse medicamento com cautela.

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

Antibióticos

Cisplatina

Agentes Antineoplásicos

Citalopram

Você possui uma variante no gene:
CYP2C19 (Metabolizador Intermediário)

Seu médico deve iniciar a terapia com a dose inicial recomendada e considerar um esquema de ajuste mais lento e uma dose de manutenção mais baixa do que o habitual. Você tem uma chance maior de apresentar efeitos colaterais.

Fonte: [CPIC - A](#)

Clobazam

Psicotrópicos - Benzodiazepínicos

Você possui uma variante no gene:
CYP2C19 (Metabolizador Intermediário)

Você corre um risco maior de apresentar uma concentração maior de um subproduto ativo do medicamento (metabólito) no seu corpo. Recomenda-se ajuste de dose.

Fonte: [FDA](#)

Clomipramina

Antidepressivos - Tricíclicos

Você possui uma variante no gene:
CYP2D6 & CYP2C19

O seu médico deve considerar uma redução de 25% na dose inicial recomendada e usar exames de sangue específicos para o medicamento para orientar o ajuste da dose.

Fonte: [CPIC - B](#)

Clonazepam

Psicotrópicos - Benzodiazepínicos

Clopidogrel

Antitrombótico

Você possui uma variante no gene:
CYP2C19 (Metabolizador Intermediário)

Você apresenta um risco elevado de eventos cardiovasculares e cerebrovasculares em comparação com metabolizadores normais se estiver tomando este medicamento. Se for usado como parte de cuidados cardiovasculares (SCA, ICP), os médicos não devem selecionar este medicamento na dose padrão (75 mg/dia), se possível. Se apropriado (sem "contraindicações"), deve-se usar prasugrel ou ticagrelor na dose padrão. Se for usado como parte de cuidados neurovasculares (por exemplo, acidente vascular cerebral isquêmico agudo, AIT etc.), os médicos devem considerar uma alternativa da mesma classe na dose padrão, se apropriado (clinicamente indicado e sem contraindicações). Alternativas podem incluir ticagrelor e ticlopidina, embora o prasugrel não seja apropriado (contraindicado) para pacientes com histórico de AVC ou AIT no momento da publicação da diretriz original.

Fonte: [CPIC - A](#)

Cloroprocaina

Anestésicos Locais

Cloroquina

Antimaláricos

Clozapina

Antipsicóticos de 2ª geração

Codeína

Opioides

Você possui uma variante no gene:
CYP2D6 (Metabolizador Intermediário)

O seu médico deverá selecionar a sua dose com base nas recomendações de dosagem específicas para a sua idade ou peso. Se não responder à medicação, mas precisar de um opioide, o seu médico deverá considerar evitar o tramadol. A capacidade do seu corpo de converter codeína em um medicamento ativo ("metabólito ativo") é reduzida.

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

Agentes Antineoplásicos

Dapsona

Antibióticos

Darifenacina

Antimuscarínicos

Desflurano

Anestesia geral e inalatória

Desipramina

Antidepressivos - Tricíclicos

Você possui uma variante no gene:
CYP2D6 (Metabolizador Intermediário)

Você tem um risco aumentado de efeitos colaterais com este medicamento. O seu médico deve considerar reduzir em um quarto (25%) a dose inicial recomendada e usar exames de sangue específicos para o medicamento ("monitoramento terapêutico de medicamentos") para orientar os ajustes da dose.

Fonte: [CPIC - B](#)**Desogestrel**

Contraceptivos hormonais

Deuruxolitinibe

Agentes Imunomoduladores

Deutetetrabenazina

Neurologia - outro (inibidor VMAT2)

Dexlansoprazol

Você possui uma variante no gene:
CYP2C19 (Metabolizador Intermediário)

O seu médico deverá selecionar a dose diária inicial padrão. Se for eficaz e usado por um longo prazo (mais de 12 semanas), o seu médico deverá considerar reduzir a sua dose diária pela metade (50%) e monitorizar a continuação do efeito. Você tem uma probabilidade maior de obter benefícios com este medicamento, mas também uma probabilidade potencialmente maior de toxicidade.

Fonte: [CPIC - B](#)

Dextrometorfano

Outro

Você possui uma variante no gene:
CYP2D6 (Metabolizador Intermediário)

Você corre um risco aumentado de sofrer um forte atraso no metabolismo e na eliminação deste medicamento do seu corpo. Com o uso contínuo por vários dias, ou se tomado em doses maiores do que as recomendadas, você terá um risco aumentado de acúmulo do medicamento (e subproduto ativo do medicamento) no seu sistema nervoso central. Esse acúmulo pode agravar os efeitos colaterais.

Fonte: [Swissmedic](#)

Dextrometorfano e Bupropiona

Antidepressivos - Outros

Dextrometorfano e Quinidina

Outro

Diazepam

Psicotrópicos - Benzodiazepínicos

Divalproex Sodium

Anticonvulsivantes

Dolutegravir

Antirretrovirais

Você possui uma variante no gene:
UGT1A1 (Provável Metabolizador Lento)

Você pode ter um risco aumentado de redução na eliminação do medicamento ("depuração"), bem como de uma maior concentração do medicamento no seu corpo. Este medicamento também pode levar a uma maior exposição geral. O impacto da alteração da eliminação e da concentração nos efeitos colaterais e nos potenciais benefícios associados ao medicamento não foi estabelecido.

Fonte: [FDA](#)

Donepezila

Agentes Colinérgicos

Doxepina

Você possui uma variante no gene:
CYP2D6 & CYP2C19

O seu médico deve considerar uma redução de 25% na dose inicial recomendada e usar exames de sangue específicos para o medicamento para orientar o ajuste da dose.

Fonte: [CPIC - B](#)

Dronabinol

Canabinoides

Duloxetina

Antidepressivos - SNRI

Efavirenz

Antirretrovirais - NRTI

Você possui uma variante no gene:
CYP2B6 (Metabolizador Normal)

Em adultos e crianças ≥ 40 kg, os médicos devem utilizar a dosagem padrão (600 mg/dia). Em crianças com idade > 3 meses, mas < 3 anos, o uso geralmente não é recomendado, exceto em circunstâncias especiais. Os médicos devem dosar de acordo com o peso corporal: 5 kg a < 7 kg: 300 mg; 7 kg a < 14 kg: 400 mg; 14 kg a < 17 kg: 500 mg; e ≥ 17 kg: 600 mg (a meta de "concentração mínima" para 2 semanas é tipicamente de 1 a 4 mg/L).

Fonte: [CPIC - A](#)

Elagolix

Endocrinologia - Outros

Eliglustate

Endocrinologia - Outros

Você possui uma variante no gene:
CYP2D6 (Metabolizador Intermediário)

A capacidade do seu corpo de processar (metabolizar) este medicamento para sua forma inativa é reduzida, mas na ausência de interações medicamentosas específicas ("inibição do CYP2D6 e inibição/indução do CYP3A"), isso não resulta em aumento do risco de efeitos colaterais. Nesse caso, o seu médico deverá utilizar uma dose padrão de 84 mg duas vezes ao dia. Em comparação com aqueles sem deficiência no gene CYP2D6 (metabolizadores normais ou extensivos), os avisos sobre interação medicamentosa e comprometimento da função orgânica são semelhantes, exceto que você deve evitar este medicamento mesmo com comprometimento hepático/renal leve. Os médicos são incentivados a consultar o link da fonte das diretrizes e as referências de prescrição padrão.

Fonte: [DPWG](#)

Eltrombopague

Agentes hematopoieticos

Erdafitinibe

Agentes Antineoplásicos

Erlotinibe

Agentes Antineoplásicos

Você possui uma variante no gene:
UGT1A1 (Provável Metabolizador Lento)

Você pode correr maior risco de apresentar uma concentração maior de "bilirrubina" (substância criada pela degradação normal da hemoglobina no seu corpo). Seu médico deve tratar sua situação com cautela.

Fonte: [EMA](#)**Escitalopram**

Antidepressivos - SSRI

Você possui uma variante no gene:
CYP2C19 (Metabolizador Intermediário)

Seu médico deve iniciar a terapia com a dose inicial recomendada e considerar um esquema de ajuste mais lento e uma dose de manutenção mais baixa do que o habitual. Você tem uma chance maior de apresentar efeitos colaterais.

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

Anticonvulsivantes

Você possui uma variante no gene:
HLA-A-31-01 (HLA-A*31:01 Portador)

Se você é descendente de europeus ou japoneses, pode ter um risco aumentado de efeitos colaterais cutâneos graves ("SJS/TEN", "DRESS", "AGEP", erupção maculopapular) semelhantes aos observados com o medicamento relacionado carbamazepina. O risco desses efeitos colaterais cutâneos graves geralmente se limita aos primeiros meses de uso do medicamento.

Fonte: [HCSC](#)**Esomeprazol**

Inibidores da bomba de prótons (PPIs)

Estradiol e Progesterona

Endocrinologia - Outros

Estradiol, Acetato de Noretindrona e Relugolix

Endocrinologia - Outros

Estreptomicina

Antibióticos

Etanercepte

Agentes Imunomoduladores

Ethosuximide

Anticonvulsivantes

Etinil Estradiol e Norelgestromina

Contraceptivos hormonais

Etonogestrel

Contraceptivos hormonais

Etonogestrel e Drospirenona

Contraceptivos hormonais

Etrasimod

Agentes Imunomoduladores

Felbamate

Anticonvulsivantes

Fenitoína

Anticonvulsivantes

Fentanil

Opioides

Você possui uma variante no gene:
CYP3A4 (rs2242480(T) carrier)

Seu médico pode precisar usar uma dose menor se esse medicamento estiver sendo usado para controlar a dor pós-operatória.

Fonte: [ClinPGx - 2A](#)**Fesoterodina**

Antimuscarínicos

Flecainida

Antiarrítmicos

Você possui uma variante no gene:
CYP2D6 (Metabolizador Intermediário)

Você corre um risco maior de efeitos colaterais. Se não for usado para auxiliar no diagnóstico da "Síndrome de Brugada", o médico deverá utilizar 75% da dose padrão, registrar um ECG e monitorar a concentração sanguínea do medicamento. Se for usado como parte de um "teste de provação" para auxiliar no diagnóstico da Síndrome de Brugada, nenhuma ação é necessária. Observe, no entanto, que na dose de 2,0 mg/kg de peso corporal (até um máximo de 150 mg), a resposta pode ser melhor.

Fonte: [DPWG](#)**Flibanserina**

Endocrinologia - Outros

Flucitosina

Antifúngicos

Fluorouracil (Topical)

Agentes Antineoplásicos

Fluoruracila

Agentes Antineoplásicos

Fluoxetina

Antidepressivos - SSRI

Fluoxetina e Olanzapina

Antidepressivos - Outros

Flurbiprofeno

Medicamentos anti-inflamatórios não esteroidais (AINEs)

Flutamida

Agentes Antineoplásicos

Fluvastatina

Estatinas - Inibidores da HMG-COA Redutase

Fluvoxamina

Antidepressivos - SSRI

Fosfato de amifampridina

Bloqueador de canais de potássio

Você possui uma variante no gene:
NAT2 (Metabolizador lento)

Você pode ter um risco aumentado de apresentar níveis mais elevados do medicamento no organismo. Deve-se usar a dose diária inicial mais baixa recomendada. Em adultos e crianças (≥ 45 kg), a dose inicial é de 15 mg por dia, dividida em doses. Crianças com peso < 45 kg devem iniciar com 5 mg por dia, divididos em doses. Os efeitos colaterais devem ser monitorados de perto. Modificações na dosagem devem ser consideradas conforme necessário, com base no efeito clínico e na tolerabilidade.

Fonte: [FDA](#)**Fosfenitoína**

Anticonvulsivantes

Gabapentina

Anticonvulsivantes

Galantamina

Agentes Colinérgicos

Ganaxolone

Anticonvulsivantes

Gefitinibe

Agentes Antineoplásicos

Gentamicina

Antibióticos

Gliburida

Agentes Antidiabéticos

Gliclazida

Agentes Antidiabéticos

Glimepirida

Agentes Antidiabéticos

Glipizida

Agentes Antidiabéticos

Haloperidol

Antipsicóticos de 1ª geração

Hidralazina

Vasodilator

Você possui uma variante no gene:
NAT2 (Metabolizador lento)

Se lhe for prescrito este medicamento para administração oral (ou seja, esta recomendação não se aplica se o medicamento for administrado apenas por via intravenosa), corre um risco acrescido de apresentar uma concentração mais elevada do medicamento no organismo, o que pode levar a um aumento da eficácia e dos efeitos secundários (incluindo “lúpus eritematoso sistêmico induzido por medicamentos”). Seu médico deve usar uma dose diária inicial total de 40-75 mg. Ele deve aumentar cuidadosamente a dose até o efeito clínico ou a dose recomendada pelas diretrizes, mas deve ter cautela com uma dose diária total de 200 mg ou mais, devido ao risco de desenvolver lúpus eritematoso sistêmico induzido por medicamentos associado às doses cumulativas totais tomadas ao longo da vida.

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

Diuretic

Hidrocodona

Opioides

Você possui uma variante no gene:
CYP2D6 (Metabolizador Intermediário)

O seu médico deverá selecionar a sua dose com base nas recomendações de dosagem específicas para a sua idade ou peso. Se não responder à medicação, mas precisar de um opioide, o seu médico deverá considerar evitar codeína e tramadol. Observe que existem poucas evidências que sugiram que as suas variantes genéticas influenciam a sua resposta a este medicamento.

Fonte: [CPIC - B](#)**Hidroxicloroquina**

Antimaláricos

Ibuprofeno

Medicamentos anti-inflamatórios não esteroidais (AINEs)

Iloperidona

Antipsicóticos de 2ª geração

Imipramina

Você possui uma variante no gene:
CYP2D6 & CYP2C19

O seu médico deve considerar uma redução de 25% na dose inicial recomendada e usar exames de sangue específicos para o medicamento para orientar o ajuste da dose.

Fonte: [CPIC - B](#)

Irinotecan (Liposomal)

Agentes Antineoplásicos

Você possui uma variante no gene:
UGT1A1 (Provável Metabolizador Lento)

O seu médico deve selecionar uma dose inicial de 50 mg/m^2 (por infusão intravenosa durante 90 minutos) a cada duas semanas, uma vez que você apresenta um risco aumentado de um efeito secundário grave no sangue ("neutropenia"). A dose pode ser aumentada para 70 mg/m^2 , conforme tolerado, nos ciclos de tratamento subsequentes. Se você estiver em um regime de tratamento que consiste em irinotecano lipossomal junto com fluorouracil e leucovorina e, após receber 50 mg/m^2 (sem aumento prévio para 70 mg/m^2), desenvolver uma reação adversa de grau 3 ou 4 (com base no "NCI CTCAE v4.0"), o medicamento deve ser suspenso até que o grau ≤ 1 seja atingido. Nesse momento, o tratamento deve ser retomado com uma dose de 43 mg/m^2 . Se você desenvolver novamente uma reação adversa de grau 3 ou 4, as etapas anteriores devem ser repetidas e o tratamento deve ser retomado com uma dose de 35 mg/m^2 . A incidência futura de uma reação adversa de grau 3 ou 4 requer a interrupção do tratamento com irinotecano lipossomal. Observe que o desenvolvimento de "doença pulmonar intersticial" ou "reação anafilática" requer a interrupção do irinotecano lipossomal na primeira ocorrência.

Fonte: [FDA](#)

Irinotecano

Agentes Antineoplásicos

Você possui uma variante no gene:
UGT1A1 (Provável Metabolizador Lento)

Seu médico deve selecionar 70% da dose normal que você normalmente receberia. Se você tolerar esta dose, seu médico pode aumentá-la, orientado pelos resultados de um teste específico ("contagem de neutrófilos").

Fonte: [DPWG](#)

Isoflurano

Anestesia geral e inalatória

Isoniazida

Você possui uma variante no gene:
NAT2 (Metabolizador lento)

Você pode ter risco aumentado de elevação da concentração sanguínea do medicamento e de efeitos colaterais. Observe que a eficácia deste medicamento não é significativamente alterada devido à(s) sua(s) variante(s) genética(s).

Fonte: [FDA](#)

Lacosamida

Anticonvulsivantes

Lamotrigina

Anticonvulsivantes

Lansoprazol

Inibidores da bomba de prótons (PPIs)

Você possui uma variante no gene:
CYP2C19 (Metabolizador Intermediário)

Em adultos, este medicamento pode ser mais eficaz. Não há evidências suficientes que sugiram um aumento do risco de efeitos colaterais. Se o seu médico prescritor selecionou este medicamento, não é necessário modificar a dosagem. Em pediatria (apenas para crianças com idade ≥ 3 meses), uma fonte alternativa (CPIC) recomenda que os médicos selezionem a dose diária inicial padrão e, se eficaz e utilizada a longo prazo (> 12 semanas), devem considerar reduzir a dose diária para metade (50%) e monitorar a continuidade do efeito. Semelhante aos adultos, há uma chance maior de se obter benefícios com este medicamento, mas também há uma probabilidade potencialmente maior de toxicidade.

Fonte: [DPWG](#)

Levetiracetam

Anticonvulsivantes

Levonorgestrel

Contraceptivos hormonais

Lidocaína

Anestésicos Locais

Lidocaína e Prilocaína

Anestésicos Locais

Lidocaína e Tetracaína

Anestésicos Locais

Lofexidina

Agonista Alfa2-Adrenérgico

Lonafarnibe

Outro

Lovastatina

Estatinas - Inibidores da HMG-COA Redutase

Lusutrombopag

Agentes hematopoieticos

Mavacamten

Cardiac Myosin Inhibitor

Você possui uma variante no gene:
CYP2C19 (Metabolizador Intermediário)

Você tem um risco maior de apresentar uma concentração mais elevada do medicamento no organismo e pode ter um risco maior de efeitos colaterais (insuficiência cardíaca). O seu médico deve selecionar a dose com base na sua resposta. A posologia e o esquema de monitoramento do fabricante levam em consideração as suas variantes genéticas, portanto, não são necessários ajustes de dosagem com base na farmacogenética.

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

Anti-Histamine

Você possui uma variante no gene:
CYP2D6 (Metabolizador Intermediário)

Você pode ter um risco maior de apresentar uma concentração anormal do medicamento em seu corpo. Você deve ser monitorado quanto aos efeitos colaterais e à eficácia.

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

Medicamentos anti-inflamatórios não esteroidais (AINEs)

Mepivacaína

Anestésicos Locais

Mercaptopurina

Agentes Antineoplásicos

Metadona

Opioides

Metoclopramida

Outro

Metoclopramide (Nasal)

Outro

Metoprolol

Betabloqueadores

Metotrexato

Imunossupressores

Metoxiflurano

Anestesia geral e inalatória

Metsuximida

Anticonvulsivantes

Mirabegrona

Antiespasmódico urinário (agonistas seletivos de beta-3 adrenérgicos)

Mirtazapina

Antidepressivos - Outros

Moclobemida

Antidepressivos - Outros

Moxifloxacina

Antibióticos

Nateglinide

Agentes Antidiabéticos

Nebivolol

Betabloqueadores

Neomicina

Antibióticos

Nevirapina

Antirretrovirais - NNRTI

Nilotinibe

Agentes Antineoplásicos

Você possui uma variante no gene:
UGT1A1 (Provável Metabolizador Lento)

Você pode ter um risco maior de apresentar uma concentração maior de "bilirrubina" (substância criada pela degradação normal da hemoglobina no seu corpo) no sangue. Seu médico deve tratar sua situação com cautela ao considerar este medicamento.

Fonte: [HCSC](#)**Nitrato de sódio**

Antidote

Nitrofurantoína

Antibióticos

Nitroglicerina

Nitratos

Norelgestromina

Contraceptivos hormonais

Noretindrona

Contraceptivos hormonais

Norfloxacino

Antibióticos

Nortriptilina

Você possui uma variante no gene:
CYP2D6 (Metabolizador Intermediário)

Você pode ter um risco aumentado de efeitos colaterais. Em adultos, os médicos devem usar 60% da dose padrão e monitorar o efeito e os efeitos colaterais ou a concentração sanguínea do medicamento para definir a dose de manutenção. A "faixa terapêutica" para este medicamento no sangue é de 50 a 150 ng/mL, e valores acima de 250 ng/mL são considerados tóxicos. Uma fonte alternativa (CPIC) sugere que suas diretrizes podem ser aplicadas à pediatria. Eles recomendam que os médicos considerem uma redução de 25% na dose inicial recomendada e usem as concentrações sanguíneas do medicamento para ajudar a orientar os ajustes de dose que resultem na melhora dos sintomas com o mínimo de efeitos colaterais.

Fonte: [DPWG](#)

Ofloxacina

Antibióticos

Oliceridina

Opioides

Omeprazol

Inibidores da bomba de prótons (PPIs)

Você possui uma variante no gene:
CYP2C19 (Metabolizador Intermediário)

Em adultos, este medicamento pode ser mais eficaz. Não há evidências suficientes que sugiram um aumento do risco de efeitos colaterais. Se o seu médico prescritor selecionou este medicamento, não é necessário modificar a dosagem. Em pediatria (apenas para crianças com idade ≥ 3 meses), uma fonte alternativa (CPIC) recomenda que os médicos selecione a dose diária inicial padrão e, se eficaz e utilizada a longo prazo (> 12 semanas), devem considerar reduzir a dose diária para metade (50%) e monitorar a continuidade do efeito. Semelhante aos adultos, há uma chance maior de se obter benefícios com este medicamento, mas também há uma probabilidade potencialmente maior de toxicidade.

Fonte: [DPWG](#)

Ondansetrona

Outro

Oxcarbazepina

Anticonvulsivantes

Você possui uma variante no gene:
HLA-A-31-01 (HLA-A*31:01 Portador)

Você pode ter um risco aumentado de efeitos colaterais cutâneos graves ("SJS/TEN", "DRESS", "AGEP", "erupção maculopapular") semelhantes aos observados com o medicamento relacionado carbamazepina. O risco desses efeitos colaterais cutâneos graves geralmente se limita aos primeiros meses de uso do medicamento.

Fonte: [HCSC](#)

Oxicodona

Opioides



Você possui uma variante no gene:
CYP2D6 (Metabolizador Intermediário)

Você pode ter capacidade reduzida de processar este medicamento (metabolismo reduzido). Observe, no entanto, que fontes alternativas (CPIC, DPWG) concluem que não há evidências suficientes de que variantes genéticas afetem a eficácia ou o risco de efeitos colaterais deste medicamento.

Fonte: [ClinPGx - 2A](#)**Oximetazolina e tetracaína**

Anestésicos Locais

**Pantoprazol**

Inibidores da bomba de prótons (PPIs)



Você possui uma variante no gene:
CYP2C19 (Metabolizador Intermediário)

Em adultos, este medicamento pode ser mais eficaz. Não há evidências suficientes que sugiram um aumento do risco de efeitos colaterais. Se o seu médico prescritor selecionou este medicamento, não é necessário modificar a dosagem. Em pediatria (apenas para crianças com idade ≥ 3 meses), uma fonte alternativa (CPIC) recomenda que os médicos selezionem a dose diária inicial padrão e, se eficaz e utilizada a longo prazo (> 12 semanas), devem considerar reduzir a dose diária para metade (50%) e monitorar a continuidade do efeito. Semelhante aos adultos, há uma chance maior de se obter benefícios com este medicamento, mas também há uma probabilidade potencialmente maior de toxicidade.

Fonte: [DPWG](#)**Paromomicina**

Antibióticos

**Paroxetina**

Antidepressivos - SSRI



Você possui uma variante no gene:
CYP2D6 (Metabolizador Intermediário)

O seu médico deve considerar uma dose inicial mais baixa e um esquema de aumento de dose mais lento em comparação com o habitual. Você tem uma chance maior de apresentar efeitos colaterais. Observe que, com base na sua dose e na presença de um nível consistente de medicamento no seu corpo ("estado de equilíbrio"), o seu metabolismo deste medicamento pode diminuir para um estado ainda mais deficiente devido a adaptações corporais ("autoinibição do CYP2D6 associada à paroxetina"). Em pediatria, os médicos precisarão considerar as evidências limitadas em jovens, bem como as diferenças na tolerabilidade do medicamento e considerações específicas do transtorno ao determinar se devem ou não aplicar as recomendações. Pode ser apropriado aplicar estas recomendações a adolescentes ou possivelmente crianças mais novas com monitoramento rigoroso.

Fonte: [CPIC - A](#)

Pazopanibe

Você possui uma variante no gene:
UGT1A1 (Provável Metabolizador Lento)

Você pode ter um risco aumentado de um efeito colateral ("hiperbilirrubinemia") com este medicamento.

Agentes Antineoplásicos

Fonte: FDA

Pegloticase

Agente Uricolítico/Enzimas

Perfenazina

Antipsicóticos de 1ª geração

Perindopril

Inibidores da enzima conversora de angiotensina (ECA)

Phenobarbital

Anticonvulsivantes

Pimozida

Você possui uma variante no gene:
CYP2D6 (Metabolizador Intermediário)

Não deve ser prescrita mais de 80% da dose máxima normal. Em adultos e crianças ≥ 12 anos, a dose máxima é de 16 mg/dia. Em crianças <12 anos, a dose máxima é de 0,08 mg/kg por dia (até um máximo absoluto de 3 mg/dia).

Fonte: DPWG

Piroxicam

Medicamentos anti-inflamatórios não esteroidais (AINEs)

Pitavastatina

Estatinas - Inibidores da HMG-COA Redutase

Pitolisant

Antagonistas do receptor H3

Plazomicina

Antibióticos

Pravastatina

Estatinas - Inibidores da HMG-COA Redutase

Pregabalina

Anticonvulsivantes

Prilocaina

Anestésicos Locais

Primaquina

Você possui uma variante no gene:
CYP2D6 (Metabolizador Intermediário)

Você pode estar sujeito a um risco maior de falha no tratamento.

Fonte: [HCSC](#)

Primidone

Anticonvulsivantes

Probenecida

Agentes Uricosúricos/Antigota

Procainamide

Você possui uma variante no gene:
NAT2 (Metabolizador lento)

Você pode correr um risco maior de sofrer exposição prolongada ao medicamento e de um subproduto farmacologicamente ativo ("metabólito") formado no seu corpo. Você pode correr um risco maior de efeitos colaterais.

Fonte: [FDA](#)

Propafenona

Antiarrítmicos

Você possui uma variante no gene:
CYP2D6 (Metabolizador Intermediário)

Você pode ter risco aumentado de efeitos colaterais. As evidências atuais não fornecem orientação para ajuste de dose. Se estiver usando este medicamento, seu médico deverá orientar sua dose testando a concentração sanguínea do medicamento, realizando um ECG e estando atento aos efeitos colaterais. Alternativamente, ele pode escolher um medicamento alternativo que não seja ou seja dificilmente metabolizado pelo CYP2D6 – por exemplo, sotalol, disopiramida, quinidina, amiodarona.

Fonte: [DPWG](#)

Propranolol

Betabloqueadores

Protriptilina

Antidepressivos - Tricíclicos

Quetiapina

Antipsicóticos de 2ª geração

Quinina

Antimaláricos

Rabeprazol

Inibidores da bomba de prótons (PPIs)

Ranolazina

Agentes antianginosos

Rasburicase

Agente Uricolítico/Enzimas

Risperidona

Antipsicóticos de 2ª geração

Ropivacaína

Anestésicos Locais

Rosuvastatina

Estatinas - Inibidores da HMG-COA Redutase

Sacituzumab govitecan

Agentes Antineoplásicos

Você possui uma variante no gene:
UGT1A1 (Provável Metabolizador Lento)

Você deve ser monitorado de perto quanto aos efeitos colaterais, e seu médico não deve usar uma dose reduzida. Embora o uso de uma dose inicial mais baixa possa prevenir efeitos colaterais graves, também pode reduzir a eficácia.

Fonte: [DPWG](#)**Salbutamol**

Agonistas seletivos de beta-2 adrenérgicos (SABAs)

Seladelpar

Outro

Sertralina

Antidepressivos - SSRI

Você possui uma variante no gene:
CYP2C19 & CYP2B6

O seu prescritor deve iniciar o tratamento com a dose inicial recomendada e considerar um esquema de ajuste da dose mais lento e uma dose de manutenção mais baixa.

Fonte: [CPIC - A/B](#)**Sevoflurano**

Anestesia geral e inalatória

Sinvastatina

Estatinas - Inibidores da HMG-COA Redutase

Siponimode

Agentes Imunomoduladores

Sofosbuvir

Antivirais

Succinilcolina

Relaxante muscular/bloqueador neuromuscular

Sulfadiazina

Antibióticos

Sulfametoxazol e Trimetoprima

Antibióticos

Você possui uma variante no gene:
NAT2 (Metabolizador lento)

Você pode ter um risco aumentado de efeitos colaterais (por exemplo, "reações idiossincráticas"). Se este medicamento lhe for prescrito, certifique-se de que ingere líquidos e urina adequadamente para evitar a formação de cristais na urina.

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

Agentes Imunomoduladores

Você possui uma variante no gene:
NAT2 (Metabolizador lento)

Você pode correr um risco maior de ter concentrações mais altas de subprodutos da medicação (metabólitos) no seu corpo e um risco maior de efeitos colaterais.

Fonte: [FDA](#)

Tacrolimo

Imunossupressores



Você possui uma variante no gene:
CYP2C19 (Metabolizador Intermediário)

Em adultos, se você também estiver tomando lansoprazol ou omeprazol, poderá estar sujeito a um risco maior de interação medicamentosa (por meio da “inibição do CYP3A4”, resultando em metabolismo reduzido e concentração sanguínea mais elevada de tacrolimus), especialmente se você tiver feito um transplante. Observe que o CYP2C19 não parece metabolizar o tacrolimus, mas metaboliza o lansoprazol e o omeprazol. A relevância dessa associação em pediatria não é clara.

Fonte: [HCSC](#)

Você possui uma variante no gene:
CYP3A5 (Metabolizador Intermediário)

Uma dose inicial aumentada pode aumentar a probabilidade de atingir as concentrações sanguíneas alvo da medicação antes que os níveis sejam testados. Em adultos, se for usado para tratar circunstâncias que excluem transplante de fígado, o médico deverá usar 1,5x a dose padrão inicial necessária. Os ajustes de dose devem ser baseados nas suas medições de concentração sanguínea (“monitoramento terapêutico do medicamento”). Se for usado como parte do tratamento para transplante de fígado, o tratamento usando a abordagem mencionada acima só pode ser usado se o transplante de fígado do doador também for um metabolizador intermediário do CYP3A5. Se o transplante de fígado do doador não for um metabolizador intermediário do CYP3A5, não há evidências suficientes para apoiar uma recomendação de dose. Em pediatria, um grupo de especialistas alternativos (CPIC) sugere aos médicos que o uso de 1,5 a 2x a dose padrão necessária, juntamente com medições de concentração sanguínea, é provavelmente apropriado.

Fonte: [DPWG](#)**Tafenoquina**

Antimaláricos

Tamoxifeno

Você possui uma variante no gene:
CYP2D6 (Metabolizador Intermediário)

Você tem menos probabilidades de beneficiar deste medicamento (por exemplo, falha no tratamento ou prevenção da recorrência do câncer de mama). Seu médico pode usar um medicamento da classe dos “inibidores da aromatase” se você for uma mulher na pós-menopausa. Outros grupos de especialistas (CPIIC, CPNDS) recomendam que um inibidor da aromatase, juntamente com abordagens de “supressão da função ovariana”, possa ser usado se você for uma mulher na pré-menopausa, dependendo da sua situação. Se essa não for uma opção, recomenda-se que a dose de tamoxifeno seja aumentada em um fator de 1,5 a 2 para aumentar a concentração sanguínea de endoxifeno, o subproduto ativo (“metabólito”) formado pelo CYP2D6 necessário para o efeito. A concentração plasmática mínima eficaz de endoxifeno é considerada 5,97 ng/mL (com base na literatura). Observe que o uso de medicamentos específicos que interagem (“inibidores do CYP2D6”) adiciona risco adicional em metabolizadores intermediários. Essas recomendações são baseadas no uso do tamoxifeno como tratamento para o câncer.

Agentes Antineoplásicos

Fonte: [DPWG](#)**Tansulosina**

Agentes seletivos bloqueadores de alfa-1 adrenérgicos

Tetrabenazina

Neurologia - outro (inibidor VMAT2)

Tiagabine

Anticonvulsivantes

Tioguanina

Agentes Antineoplásicos

Tioridazina

Antipsicóticos de 1ª geração

Tobramicina

Antibióticos

Tolterodina

Antimuscarínicos

Topiramato

Anticonvulsivantes

Tramadol

Você possui uma variante no gene:
CYP2D6 (Metabolizador Intermediário)

O seu médico deverá selecionar a sua dose com base nas recomendações de dosagem específicas para a sua idade ou peso. Se não responder à medicação, mas precisar de um opioide, o seu médico deverá considerar evitar a codeína. A capacidade do seu organismo de converter o tramadol num subproduto ativo essencial da medicação ("metabólito ativo") é reduzida.

Fonte: [CPIC - A](#)

Trimipramina

Antidepressivos - Tricíclicos

Você possui uma variante no gene:
CYP2D6 & CYP2C19

O seu médico deve considerar uma redução de 25% na dose inicial recomendada e usar exames de sangue específicos para o medicamento para orientar o ajuste da dose.

Fonte: [CPIC - B](#)

Valbenazina

Neurologia - outro (inibidor VMAT2)

Valproic acid

Anticonvulsivantes

Varfarina

Antitrombótico



**Você possui uma variante no gene:
CYP2C (rs12777823(G/A))**

Adultos de ascendência africana (principalmente de origem da África Ocidental) que iniciam o tratamento com varfarina necessitam de uma redução adicional de 10 a 25% na dose devido à presença de rs12777823(A). Outros genes relatados, além de fatores não genéticos, contribuem para a resposta em todas as ascendências. Recomenda-se que seu médico o faça seguindo o fluxograma da Figura 2 no guia do link de origem. O fluxograma também faz referência ao uso de um algoritmo, que pode ser encontrado em warfarindosing.org. Em crianças, esse gene não é considerado um fator na determinação da dose, como os médicos podem observar na Figura 3 do guia do link de origem e no algoritmo encontrado em warfarindoserevision.com.

Fonte: [CPIC](#)

**Você possui uma variante no gene:
VKORC1 (Atividade enzimática diminuída)**

Adultos que iniciam o tratamento com varfarina necessitam de uma dose reduzida devido à função reduzida do VKORC1 devido à presença da variante "-1639G>A" (também conhecida como "rs9923231(T)"). Outros genes relatados, além de fatores não genéticos, contribuem para a resposta. Recomenda-se que seu médico o faça seguindo o fluxograma da Figura 2 no guia do link de origem. O fluxograma também faz referência ao uso de um algoritmo, que pode ser encontrado em warfarindosing.org. Em crianças, não há evidências de que variantes no VKORC1 sejam importantes em crianças de ascendência não europeia. Em crianças de ascendência europeia, os médicos devem revisar a Figura 3 no guia do link de origem e usar o algoritmo encontrado em warfarindoserevision.com.

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

Antidepressivos - SNRI



**Você possui uma variante no gene:
CYP2D6 (Metabolizador Intermediário)**

Seu médico deve evitar prescrever este medicamento. Medicamentos que não são afetados (ou são em menor grau) pelo CYP2D6 incluem duloxetina, mirtazepina, escitalopram, citalopram e sertralina. Se a venlafaxina for usada e ocorrerem efeitos colaterais, seu médico deverá reduzir a dose e monitorar a eficácia e os efeitos colaterais, ou solicitar exames de sangue específicos para verificar as concentrações de venlafaxina (e o-desmetilvenlafaxina, um subproduto criado em seu corpo). Não se sabe, com base nas evidências atuais, se a redução da dose para eliminar os efeitos colaterais manterá a eficácia.

Fonte: [DPWG](#)

Vigabatrina

Anticonvulsivantes

Viloxazina

TDAH - estimulantes e não estimulantes

Vitamina C

Outro

Voriconazol

Antifúngicos

Você possui uma variante no gene:
CYP2C19 (Metabolizador Intermediário)

Em adultos, os médicos devem monitorar a concentração deste medicamento no sangue. Você pode ter maior probabilidade de obter benefícios ou correr maior risco de efeitos colaterais. Em pediatria, uma fonte alternativa (CPIC) recomenda o uso da dosagem padrão.

Fonte: [DPWG](#)**Vortioxetina**

Antidepressivos - Outros

Xanomeline and trospium

Psicotrópicos - Outros antipsicóticos

Você possui uma variante no gene:
CYP2D6 (Metabolizador Intermediário)

Você pode correr um risco maior de apresentar maior concentração e persistência de xanomelina ("exposição à medicação") no seu corpo.

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

Anticonvulsivantes

Zuclopentixol

Antipsicóticos de 1ª geração

Você possui uma variante no gene:
CYP2D6 (Metabolizador Intermediário)

Seu prescritor deve prescrever 75% da dose normal deste medicamento.

Fonte: [DPWG](#)

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)	rs1045642(T/T); rs2032582 (T/T)
	rs2032582 (AA)	Os medicamentos que são afetados pelo ABCB1 podem ter orientações adicionais que estão listadas em seu relatório.
ACE	rs4343 (GA)	rs4343(G/A) Os medicamentos afetados pelo ACE podem ter orientações adicionais listadas no seu relatório.
ADRB2	rs1042713 (GA)	rs1042713(G/A) Os medicamentos que são afetados pelo ADRB2 podem ter orientações adicionais que estão listadas em seu relatório.
CYP2C	rs12777823 (GA)	rs12777823(G/A) Os medicamentos que são afetados pelo CYP2C podem ter orientações adicionais que estão listadas em seu relatório.
CYP2C19	rs12769205 (AG)	Metabolizador Intermediário
	rs4244285 (GA)	Metabolizador intermediário de substratos do CYP2C19. Os medicamentos que são afetados pelo CYP2C19 podem ter orientações adicionais que estão listadas em seu relatório.
CYP2D6	rs1065852 (GA)	Metabolizador Intermediário
	rs1080985 (GC)	Metabolizador intermediário de substratos do CYP2D6 com uma pontuação de atividade total de 1. Os medicamentos que são afetados pelo CYP2D6 podem ter orientações adicionais que estão listadas em seu relatório.
	rs16947 (GA)	
	rs3892097 (CT)	
CYP3A4	rs2242480 (CT)	rs2242480(T) carrier Os medicamentos que são afetados pelo CYP3A4 podem ter orientações adicionais que estão listadas em seu relatório.
CYP3A5	rs776746 (TC)	Metabolizador Intermediário Metabolizador intermediário de substratos de CYP3A5. Os medicamentos que são afetados pelo CYP3A5 podem ter orientações adicionais que estão listadas em seu relatório.
DRD2	rs1800497 (GA)	rs1800497(G/A) Os medicamentos que são afetados pelo DRD2 podem ter orientações adicionais que estão listadas em seu relatório.

FTO	rs1421085 (CC) rs9930506 (GG)	rs9930506(G/G); rs1421085(C/C) Os medicamentos afetados pelo FTO podem ter orientações adicionais, que estão listadas no seu relatório.
HLA-A-31-01	rs1061235 (AT)	HLA-A*31:01 Portador Avaliado pela marca SNP rs1061235, que tem especificidade variável entre diferentes etnias. Com base nesse resultado, os medicamentos que são afetados pelo HLA-A*31:01 têm orientações adicionais que estão listadas no seu relatório.
HLA-B-40-01-01	rs4711240 (TC)	Non-carrier of HLA-B*40:01 Avaliado por etiquetas SNP, que têm especificidade variável em diferentes etnias. Com base nesses resultados, os medicamentos afetados pelo HLA-B*40:01 podem ser usados com precauções padrão.
HLA-B-58-01	rs4713518 (AG)	Non-carrier of HLA-B*58:01 Avaliado por etiquetas SNP, que têm especificidade variável em diferentes etnias. Com base nesses resultados, os medicamentos afetados pelo HLA-B*58:01 podem ser usados com as precauções padrão se você for descendente de caucasianos ou chineses.
KIF6	rs20455 (AG)	rs20455(A/G) Os medicamentos que são afetados pelo KIF6 podem ter orientações adicionais que estão listadas em seu relatório.
NAT2	rs1801280 (CC)	Metabolizador lento Este resultado indica que você provavelmente é um metabolizador deficiente (acetilador lento) de substratos NAT2. Os medicamentos que são afetados pelo NAT2 podem ter orientações adicionais, que estão listadas no seu relatório.
SCN1A	rs3812718 (TT)	rs3812718(T/T) Os medicamentos que são afetados pelo SCN1A podem ter orientações adicionais que estão listadas em seu relatório.
TYMS	rs11280056 (AAGTTADEL)	rs11280056(Del) Heterozigoto Os medicamentos que são afetados pelo TYMS podem ter orientações adicionais que estão listadas em seu relatório.
UGT1A1	rs887829 (TT)	Provável Metabolizador Lento Provável metabolizador ruim de substratos de UGT1A1. Os medicamentos que são afetados pelo UGT1A1 podem ter orientações adicionais que estão listadas em seu relatório.
VDR	rs2228570 (GG)	rs2228570(G/G) Os medicamentos que são afetados pelo VDR podem ter orientações adicionais que estão listadas em seu relatório.
VKORC1	rs9923231 (CT)	Atividade enzimática diminuída Os medicamentos que são afetados pelo VKORC1 podem ter orientações adicionais que estão listadas em seu relatório.

XPC

rs2228001 (TG)

rs2228001(T/G)

Os medicamentos que são afetados pelo XPC podem ter orientações adicionais que estão listadas em seu relatório.

Nenhuma variante do gene identificada

ABCG2	ADD1	APOE	BCHE	BDNF	CACNA1S
CES1	COMT	CYP2B6	CYP2C8	CYP2C9	CYP4F2
DPYD	EGFR	F2	F5	G6PD	GSTP1
HLA-B-15-02	HLA-B-57-01	HTR2A	IFNL3	MT-RNR1	MTHFR
NUDT15	POLG	SLC22A1	SLCO1B1	TNF	TPMT

Informações do Teste

Conversando com seu médico sobre seu relatório Personalized Insights™

Este relatório não substitui o aconselhamento médico profissional. Recomendamos fortemente que você compartilhe o relatório com seu profissional de saúde para discutir outros fatores que podem afetar a resposta à medicação, como gravidez, idade, estilo de vida, dieta, função do órgão, status do transplante, histórico médico e interações medicamentosas. Alergias a medicamentos podem estar fora do escopo dos resultados do teste. Os resultados de um indivíduo não avaliam os riscos subsequentes de exposição a medicamentos para um feto ou lactente.

Este teste examina variantes específicas e bem conhecidas relacionadas à resposta à medicação. Um gene é classificado como "normal" se nenhuma variante testada conhecida for encontrada. No entanto, variantes raras, não descobertas ou não testadas podem ser ignoradas, o que pode levar a erros de classificação.

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](mailto: contato@conectgene.com)

Glossário

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.

Informação sobre o laboratório que realizou o teste:

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”.