

Farma

O Genera Farma traz informações relacionadas a como o seu corpo reage a determinados medicamentos com base no seu DNA. Os resultados podem te auxiliar na escolha de tratamentos mais eficazes ao seu organismo e a reduzir os seus efeitos colaterais. Tratamentos com medicamentos devem ser realizados somente sob a supervisão de um profissional capacitado.

Compartilhe seus resultados:



Ácido acetilsalicílico (Aspirina®)

O ácido acetilsalicílico (AAS) é um medicamento utilizado para tratar uma grande variedade de condições. Tem ação analgésica ou anti-inflamatória, auxiliando na diminuição da dor, febre e inflamações, além de prevenir a formação de coágulos no sangue. Muitos medicamentos conhecidos possuem o AAS em sua fórmula, como **Aspirina®**, **CoristinaD®**, **Doril®**, **Engov®**, **Melhoral®**, **Sonrisal®**, entre outros.

Resultado:

Sem predisposição para desenvolver urticária

| | |
|----------------------|----------------------|
| SNP | rs730012 |
| Nível de evidência | Moderado |
| Gene | LTC4S |
| Seu genótipo | A,A |
| População de estudo: | Americana e europeia |

Entendendo seu resultado:

O gene chamado *LTC4S* está localizado no cromossomo 5 e é responsável por uma enzima que produz uma substância presente nas reações alérgicas, como a urticária, e também em reações inflamatórias. As pessoas que possuem o alelo C no marcador rs730012 nesse gene apresentam predisposição para desenvolver urticária ao utilizar medicamentos com ácido acetilsalicílico.

Sugestões:

Você não possui cópias do alelo rs730012-C e, portanto, não apresenta predisposição para desenvolver urticária ao utilizar medicamentos com ácido acetilsalicílico. Contudo, existem outros fatores envolvidos nessa reação, como fatores ambientais, além de múltiplos fatores genéticos, entre eles a influência de outros genes e variantes, bem como efeitos colaterais e reações adversas que podem influenciar a resposta de um paciente ao AAS.

Nunca inicie, interrompa ou altere tratamentos sem orientação médica. Para isso, indicamos que consulte o seu médico. Caso não realize nenhum acompanhamento profissional, possuímos [profissionais médicos](#) capacitados para auxiliá-lo.

Referências bibliográficas:

MASTALERZ, L. et al. [Familial aggregation of aspirin-induced urticaria and leukotriene C4 synthase allelic variant](#). *British Journal of Dermatology*, v. 154, n. 2, p. 256-260, 2006.

MASTALERZ, Lucyna et al. [Hypersensitivity to aspirin: common eicosanoid alterations in urticaria and asthma](#). *Journal of Allergy and Clinical Immunology*, v. 113, n. 4, p. 771-775, 2004.

NCBI. 2020. [LTC4S Leukotriene C4 Synthase \[Homo Sapiens \(Human\)\] - Gene](#) - NCBI. [online] Available at: [Accessed 13 March 2020].

Nível de evidência: Moderado

Informações sobre níveis de evidência: Foi utilizada a base de dados em farmacogenômica PharmGKB para a classificação de nível de evidência. Mais informações (em inglês): <https://www.pharmgkb.org/page/clinAnnLevels>

Ácido acetilsalicílico (Aspirina Prevent®)

O ácido acetilsalicílico (AAS) é um medicamento utilizado para uma grande variedade de condições, apresentando, por exemplo, ação analgésica ou anti-inflamatória. Atualmente, um de seus principais usos é prevenir a formação de coágulos no sangue, que podem levar ao infarto agudo do miocárdio (também chamado de ataque cardíaco). Os medicamentos utilizados para esse fim possuem uma dose de até 325mg, como a **Aspirina Prevent®, AAS Protect®, Somalgin Prevent®,** entre outros.

Resultado:

Predisposição para responder ao tratamento com AAS

| | |
|----------------------|---------------------|
| SNP | rs10306114 |
| Nível de evidência | Moderado |
| Gene | <i>PTGS1 (COX1)</i> |
| Seu genótipo | A,A |
| População de estudo: | Europeia |

Entendendo seu resultado:

O gene chamado *PTGS1*, também conhecido como *COX1*, está presente no cromossomo 9 e é responsável pela produção de uma enzima que é o alvo do ácido acetilsalicílico. O medicamento é responsável por inativar essa enzima, diminuindo o agrupamento das plaquetas e, consequentemente, a formação de coágulos. O marcador rs10306114 nesse gene está associado à chance de resposta ao tratamento. As pessoas que possuem o alelo G nesse marcador apresentam maior predisposição para não responder ao tratamento com AAS.

Sugestões:

Você não possui cópias do alelo rs10306114-G e, portanto, apresenta predisposição para responder ao tratamento com AAS. Contudo, existem outros fatores envolvidos nessa resposta, como fatores ambientais, além de múltiplos fatores genéticos, entre eles a influência de outros genes e variantes, bem como efeitos colaterais e reações adversas, que podem influenciar a resposta de um paciente ao AAS.

Nunca inicie, interrompa ou altere tratamentos sem orientação médica. Para isso, indicamos que consulte o seu médico. Caso não realize nenhum acompanhamento profissional, possuímos [profissionais médicos](#) capacitados para auxiliá-lo.

Referências bibliográficas:

MAREE, A. O. et al. [Cyclooxygenase-1 haplotype modulates platelet response to aspirin](#). *Journal of Thrombosis and Haemostasis*, v. 3, n. 10, p. 2340-2345, 2005.

NCBI. 2020. PTGS1 Prostaglandin-Endoperoxide Synthase 1 [Homo Sapiens (Human)] - Gene - NCBI. [online] Available at: [Accessed 17 March 2020]. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene?Db=gene&Cmd=DetailsSearch&Term=5742>

SCHRÖR, Karsten. [Aspirin and platelets: the antiplatelet action of aspirin and its role in thrombosis treatment and prophylaxis](#). In: *Seminars in thrombosis and hemostasis*. Copyright© 1997 by Thieme Medical Publishers, Inc., 1997. p. 349-356.

Informações sobre níveis de evidência: Foi utilizada a base de dados em farmacogenômica PharmGKB para a classificação de nível de evidência. Mais informações (em inglês): <https://www.pharmgkb.org/page/clinAnnLevels>

Anti-inflamatórios não-esteroidais

Os anti-inflamatórios não-esteroidais (AINES) são uma classe de medicamentos bastante variada. Seu principal efeito é o alívio da dor, do inchaço, da febre e dos demais sinais presentes em processos inflamatórios em geral. Entretanto, seu uso pode causar efeitos adversos, como alterações gastrointestinais, que estão entre as reações mais graves, e incluem náuseas, dor abdominal, sangramentos gastrointestinais e úlcera gástrica. Alguns exemplos de medicamentos desse grupo são: **diclofenaco**, **cetorolaco**, **celecoxibe**, **ibuprofeno**, **nimesulida**, **ácido mefenâmico**, **ácido acetilsalicílico (AAS)**, entre outros.

Resultado:

Predisposição para sangramento gastrointestinal

| | |
|----------------------|-----------|
| SNP | rs1057910 |
| Nível de evidência | Moderado |
| Gene | CYP2C9 |
| Seu genótipo | A,C |
| População de estudo: | Europeia |

Entendendo seu resultado:

O gene chamado *CYP2C9*, presente no cromossomo 10, é responsável pelo processamento de diversos medicamentos no organismo. As pessoas que possuem o alelo C no marcador rs1057910 nesse gene apresentam predisposição para sangramentos gastrointestinais durante o tratamento com anti-inflamatórios não-esteroidais.

Sugestões:

Você possui uma cópia do alelo rs1057910-C, o que indica que você apresenta predisposição para ter sangramentos gastrointestinais ao realizar algum tratamento com medicamentos anti-inflamatórios não-esteroidais. Contudo, isso não significa que você necessariamente terá essa resposta, já que existem outros fatores de risco genético e fatores ambientais envolvidos, entre eles a influência de outros genes e variantes, bem como efeitos colaterais e reações adversas, que podem influenciar a resposta de um paciente aos anti-inflamatórios não-esteroidais.

Nunca inicie, interrompa ou altere tratamentos sem orientação médica. Para isso, indicamos que consulte o seu médico. Caso não realize nenhum acompanhamento profissional, possuímos [profissionais médicos](#) capacitados para auxiliá-lo.

Referências bibliográficas:

AGÚNDEZ, José AG; GARCÍA-MARTÍN, Elena; MARTÍNEZ, Carmen. [Genetically based impairment in CYP2C8-and CYP2C9-dependent NSAID metabolism as a risk factor for gastrointestinal bleeding: is a combination of pharmacogenomics and metabolomics required to improve personalized medicine?](#) Expert opinion on drug metabolism & toxicology, v. 5, n. 6, p. 607-620, 2009.

MARTÍNEZ, Carmen et al. [Genetic predisposition to acute gastrointestinal bleeding after NSAIDs use](#). British journal of pharmacology, v. 141, n. 2, p. 205-208, 2004.

MURI, Estela Maris Freitas; DE MELLO SPOSITO, Maria Matilde; METSAVAHT, Leonardo. [Antiinflamatórios não-esteroidais e sua farmacologia local](#). Acta fisiátrica, v. 16, n. 4, p. 186-190, 2009.

NCBI. (2020). *CYP2C9 orthologs*. [online] Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/1559/ortholog/?scope=9526> [Accessed 28 Feb. 2020].

Informações sobre níveis de evidência: Foi utilizada a base de dados em farmacogenômica PharmGKB para a classificação de nível de evidência. Mais informações (em inglês): <https://www.pharmgkb.org/page/clinAnnLevels>

Bisfosfonatos

Os bisfosfonatos fazem parte de uma classe de medicamentos utilizados para o tratamento de condições que causam fragilidades nos ossos, como a osteoporose e alguns tipos de câncer. Os bisfosfonatos atuam aumentando a massa óssea e, consequentemente, diminuindo o risco de fraturas. Alguns exemplos de medicamentos dessa classe são: **alendronato de sódio**, **risedronato sódico** e o **cloridrato de raloxifeno (Evista®)**.

Resultado:

Predisposição para menor taxa de resposta ao tratamento

| | |
|----------------------|-----------|
| SNP | rs2297480 |
| Nível de evidência | Moderado |
| Gene | FDPS |
| Seu genótipo | G,T |
| População de estudo: | Europeia |

Entendendo seu resultado:

O gene chamado *FDPS*, presente no cromossomo 1, é responsável por uma enzima relacionada à reabsorção óssea. O marcador rs2297480 desse gene está diretamente associado à densidade dos ossos. As pessoas que possuem o alelo G nesse marcador apresentam predisposição para menor taxa de resposta ao tratamento com bisfosfonatos. A predisposição é ainda maior na presença de duas cópias desse alelo.

Sugestões:

Você possui uma cópia do alelo rs2297480-G, o que indica que você apresenta predisposição para menor taxa de resposta ao tratamento com bisfosfonatos. Contudo, isso não significa que você necessariamente terá essa resposta, já que existem outros fatores de risco genético e fatores ambientais envolvidos, entre eles a influência de outros genes e variantes, bem como efeitos colaterais e reações adversas, que podem influenciar a resposta de um paciente aos bisfosfonatos.

Nunca inicie, interrompa ou altere tratamentos sem orientação médica. Para isso, indicamos que consulte o seu médico. Caso não realize nenhum acompanhamento profissional, possuímos [profissionais médicos](#) capacitados para auxiliá-lo.

Referências bibliográficas:

DRAKE, Matthew T.; CLARKE, Bart L.; KHOSLA, Sundeep. [Bisphosphonates: mechanism of action and role in clinical practice](#). In: [Mayo Clinic Proceedings](#). Elsevier, 2008. p. 1032-1045.

MARINI, Francesca et al. [Modulatory effect of farnesyl pyrophosphate synthase \(FDPS\) rs2297480 polymorphism on the response to long-term amino-bisphosphonate treatment in postmenopausal osteoporosis](#). [Current Medical research and opinion](#), v. 24, n. 9, p. 2609-2615, 2008.

NCBI. [FDPS farnesil difosfato sintase](#) [Homo sapiens (humano)] Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/2224> Acessado em: 04 ago. 2022.

Informações sobre níveis de evidência: Foi utilizada a base de dados em farmacogenômica PharmGKB para a classificação de nível de evidência. Mais informações (em inglês): <https://www.pharmgkb.org/page/clinAnnLevels>

Estatinas

As estatinas pertencem a uma classe de medicamentos utilizados para diminuir os níveis de colesterol LDL no sangue, conhecido também como "colesterol ruim", e para a prevenção da aterosclerose, que é o acúmulo de placas de gorduras nos vasos sanguíneos chamados de artérias. Entre os principais medicamentos desse grupo estão a **Sinvastatina**, **Atorvastatina**, **Lovastatina**, **Fluvastatina**, **Pravastatina** e **Rosuvastatina**.

Resultado:

Predisposição para manifestar distúrbios musculares durante o tratamento com estatinas

| | |
|----------------------|-----------|
| SNP | rs4693075 |
| Nível de evidência | Moderado |
| Gene | COQ2 |
| Seu genótipo | G,G |
| População de estudo: | Europeia |

Entendendo seu resultado:

O gene chamado *COQ2*, presente no cromossomo 4, é responsável pela produção de uma proteína que está envolvida no processamento de medicamentos. As pessoas que possuem o alelo G no marcador rs4693075 nesse gene apresentam predisposição para manifestar distúrbios musculares durante o tratamento com estatinas, porém a predisposição é ainda maior em pessoas que apresentam duas cópias.

Sugestões:

Você possui duas cópias do alelo rs4693075-G, o que indica que você apresenta predisposição para manifestar distúrbios musculares durante o tratamento com estatinas. Contudo, isso não significa que você necessariamente manifestará esses distúrbios, já que existem outros fatores de risco genético e fatores ambientais envolvidos, entre eles a influência de outros genes e variantes, bem como efeitos colaterais e reações adversas.

Nunca inicie, interrompa ou altere tratamentos sem orientação médica. Para isso, indicamos que consulte o seu médico. Caso não realize nenhum acompanhamento profissional, possuímos [profissionais médicos](#) capacitados para auxiliá-lo.

Referências bibliográficas:

NCBI. COQ2 - coenzyme Q2, polyprenyltransferase. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/27235/ortholog/?scope=7776>. Acesso em: 28 fev. 2020.

OH, Jisun et al. [Genetic determinants of statin intolerance](#). *Lipids in health and disease*, v. 6, n. 1, p. 1-5, 2007.

PUC CETTI, Luca; CIANI, Federica; AUTERI, Alberto. [Genetic involvement in statins induced myopathy. Preliminary data from an observational case-control study](#). *Atherosclerosis*, v. 211, n. 1, p. 28-29, 2010.

Informações sobre níveis de evidência: Foi utilizada a base de dados em farmacogenômica PharmGKB para a classificação de nível de evidência. Mais informações (em inglês): <https://www.pharmgkb.org/page/clinAnnLevels>

Atorvastatina (Lípitor®)

A atorvastatina faz parte de uma classe de medicamentos chamada de estatinas. É frequentemente utilizada para diminuir os níveis de colesterol LDL no sangue, conhecido também como “colesterol ruim”, e para a prevenção da aterosclerose, que é o acúmulo de placas de gorduras nos vasos sanguíneos chamados de artérias. Há, no mercado, diversos medicamentos que têm a atorvastatina como princípio ativo, tais como **Atorless®**, **Citalor®**, **Kolevas®**, **Lipigran®**, **Lipistat®**, **Lípitor®** e medicamentos genéricos com a **atorvastatina cálcica**.

Resultado:

Predisposição para menor taxa de resposta ao tratamento

| | |
|----------------------|--------------------------------------|
| SNP | rs7412 |
| Nível de evidência | Moderado |
| Gene | APOE |
| Seu genótipo | C,C |
| População de estudo: | Asiática, europeia e norte-americana |

Entendendo seu resultado:

O gene chamado *APOE*, localizado no cromossomo 19, desempenha um importante papel no transporte e na eliminação de colesterol no sangue. As pessoas que possuem o alelo T no marcador rs7412 nesse gene apresentam predisposição para maior taxa de resposta ao tratamento com atorvastatina.

Sugestões:

A ausência do alelo rs7412-T indica que você apresenta predisposição para menor taxa de resposta ao tratamento com atorvastatina, podendo ter uma menor redução nos níveis do colesterol LDL em tratamentos com esse medicamento. Contudo, isso não significa que você necessariamente terá essa resposta, já que existem outros fatores de risco genético e fatores ambientais envolvidos, entre eles a influência de outros genes e variantes, bem como efeitos colaterais e reações adversas, que podem influenciar a resposta de um paciente a atorvastatina.

Nunca inicie, interrompa ou altere tratamentos sem orientação médica. Para isso, indicamos que consulte o seu médico. Caso não realize nenhum acompanhamento profissional, possuímos [profissionais médicos](#) capacitados para auxiliá-lo.

Referências bibliográficas:

MEGA, Jessica L. et al. [Identification of genetic variants associated with response to statin therapy](#). *Arteriosclerosis, thrombosis, and vascular biology*, v. 29, n. 9, p. 1310-1315, 2009.

THOMPSON, J. F. et al. [An association study of 43 SNPs in 16 candidate genes with atorvastatin response](#). *The pharmacogenomics journal*, v. 5, n. 6, p. 352-358, 2005.

THOMPSON, John F. et al. [Comprehensive whole-genome and candidate gene analysis for response to statin therapy in the Treating to New Targets \(TNT\) cohort](#). *Circulation: Cardiovascular Genetics*, v. 2, n. 2, p. 173-181, 2009.

Informações sobre níveis de evidência: Foi utilizada a base de dados em farmacogenômica PharmGKB para a classificação de nível de evidência. Mais informações (em inglês): <https://www.pharmgkb.org/page/clinAnnLevels>

Sinvastatina (Zocor®)

A sinvastatina faz parte de uma classe de medicamentos chamada de estatinas. É frequentemente utilizada para diminuir os níveis de triglicerídeos e de colesterol LDL (o “colesterol ruim”) no sangue, aumentar os níveis do colesterol HDL (o “colesterol bom”) no sangue e para prevenir a aterosclerose, que é o acúmulo de placas de gorduras nos vasos sanguíneos chamados de artérias. Alguns medicamentos comercializados com esse princípio ativo são

o Zocor®, Vaslip®, Sinvane®, Sinvastamed®, Cordiron®, Sinvatrox®, Sinvalip®, Sinvax®, Lipistatina®, Sinvasmax®, Revastin®, Sinvascor®, Mevilip®, Sinvatrox®, Vastatil®, Lipotex®, Clinfar®, Zocor®, Menocol®, Sinvastin®, Sinvastacor®, Sinvaston® e Liptrat®.

Resultado:

Sem predisposição para desenvolver distúrbios musculares durante o tratamento com sinvastatina

| | |
|----------------------|-----------|
| SNP | rs4149056 |
| Nível de evidência | Alto |
| Gene | SLCO1B1 |
| Seu genótipo | T,T |
| População de estudo: | Europeia |

Entendendo seu resultado:

O gene chamado *SLCO1B1*, presente no cromossomo 12, é responsável por produzir uma proteína que atua na remoção de alguns medicamentos do sangue, dentre eles as estatinas. O marcador rs4149056 nesse gene foi associado ao desenvolvimento de distúrbios musculares durante o tratamento com sinvastatina. As pessoas que possuem o alelo C nesse marcador apresentam predisposição para desenvolver distúrbios musculares durante o tratamento com sinvastatina, mas a predisposição é ainda maior na presença de duas cópias do alelo.

Sugestões:

A ausência do alelo rs4149056-C indica que você não apresenta predisposição para desenvolver distúrbios musculares durante o tratamento com sinvastatina. No entanto, existem outros fatores de risco genéticos e fatores ambientais que podem contribuir para o desenvolvimento dessa condição, entre eles a influência de outros genes e variantes, bem como efeitos colaterais e reações adversas que podem influenciar a resposta de um paciente à sinvastatina.

Nunca inicie, interrompa ou altere tratamentos sem orientação médica. Para isso, indicamos que consulte o seu médico. Caso não realize nenhum acompanhamento profissional, possuímos [profissionais médicos](#) capacitados para auxiliá-lo.

Referências bibliográficas:

BRUNHAM, L. R., et al. [Differential effect of the rs4149056 variant in SLCO1B1 on myopathy associated with simvastatin and atorvastatin](#). The pharmacogenomics journal, 2012, 12.3: 233-237.

NCBI. *SLCO1B1* - solute carrier organic anion transporter family member 1B1. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/10599/ortholog/?scope=9347>. Acessado em: 28 Fev. 2020.

PASANEN, Marja K., et al. [SLCO1B1 polymorphism markedly affects the pharmacokinetics of simvastatin acid](#). Pharmacogenetics and genomics, 2006, 16.12: 873-879.

SEARCH COLLABORATIVE GROUP. [SLCO1B1 variants and statin-induced myopathy—a genome-wide study](#). New England Journal of Medicine, 2008, 359.8: 789-799.

Informações sobre níveis de evidência: Foi utilizada a base de dados em farmacogenômica PharmGKB para a classificação de nível de evidência. Mais informações (em inglês): <https://www.pharmgkb.org/page/clinAnnLevels>

Hidroclorotiazida (Clorana®)

A hidroclorotiazida é um medicamento diurético que atua nos rins, aumentando a eliminação de água e sódio através da urina. Essa medicação é utilizada unicamente ou associada a outro medicamento com o objetivo de controlar a pressão arterial em indivíduos com hipertensão arterial. Além disso, pode ser utilizada em outras condições para diminuir o volume de líquido no organismo.

Resultado:

Predisposição para maior taxa de resposta ao tratamento

| | |
|----------------------|----------------------|
| SNP | rs16960228 |
| Nível de evidência | Moderado |
| Gene | PRKCA |
| Seu genótipo | A,G |
| População de estudo: | Americana e europeia |

Entendendo seu resultado:

O gene chamado *PRKCA*, localizado no cromossomo 17, apresenta o marcador rs16960228, que está associado à resposta do organismo ao tratamento com hidroclorotiazida. As pessoas que possuem o alelo A nesse marcador apresentam predisposição para maior taxa de resposta ao tratamento com hidroclorotiazida.

Sugestões:

Você possui uma cópia do alelo rs16960228-A, o que indica que você apresenta predisposição para maior taxa de resposta ao tratamento com hidroclorotiazida. No entanto, existem outros fatores de risco genéticos e fatores ambientais que podem contribuir para essa resposta, entre eles a influência de outros genes e variantes, bem como efeitos colaterais e reações adversas, que podem influenciar a resposta de um paciente à hidroclorotiazida.

Nunca inicie, interrompa ou altere tratamentos sem orientação médica. Para isso, indicamos que consulte o seu médico. Caso não realize nenhum acompanhamento profissional, possuímos [profissionais médicos](#) capacitados para auxiliá-lo.

Referências bibliográficas:

TURNER, Stephen T., et al. [Genomic association analysis of common variants influencing antihypertensive response to hydrochlorothiazide](#). Hypertension, 2013, 62.2: 391-397.

Informações sobre níveis de evidência: Foi utilizada a base de dados em farmacogenômica PharmGKB para a classificação de nível de evidência. Mais informações (em inglês): <https://www.pharmgkb.org/page/clinAnnLevels>.

Metformina (Glifage®)

A metformina é um medicamento frequentemente utilizado no tratamento da diabetes tipo 2, melhorando os níveis sanguíneos de glicose em jejum e diminuindo a produção desse tipo de açúcar pelo fígado. Também é utilizada no tratamento da síndrome do ovário policístico, promovendo perda de peso e o aumento da frequência de ovulações. Alguns dos medicamentos que contém cloridrato de metformina são: **Glifage®**, **Formyn®**, **Glicefor®**, **Glicomet®**, **Metformed®**, **Mytfor®** e **Teutoformin®**.

Resultado:

Predisposição para menor taxa de resposta ao tratamento

| | |
|----------------------|----------------------------|
| SNP | rs11212617 |
| Nível de evidência | Moderado |
| Gene | ATM |
| Seu genótipo | A,A |
| População de estudo: | Europeia e norte-americana |

Entendendo seu resultado:

O gene chamado *ATM*, localizado no cromossomo 11, apresenta o marcador rs11212617, que está relacionado a resposta do organismo ao tratamento com metformina. As pessoas que possuem o alelo C nesse marcador apresentam predisposição para maior taxa de resposta ao tratamento com metformina.

Sugestões:

A ausência do alelo rs11212617-C indica que você apresenta predisposição para menor taxa de resposta ao tratamento com metformina. Contudo, isso não significa que você necessariamente terá essa resposta, já que existem outros fatores de risco genético e fatores ambientais envolvidos, entre eles a influência de outros genes e variantes, bem como efeitos colaterais e reações adversas, que podem influenciar a resposta de um paciente à metformina.

Nunca inicie, interrompa ou altere tratamentos sem orientação médica. Para isso, indicamos que consulte o seu médico. Caso não realize nenhum acompanhamento profissional, possuímos [profissionais médicos](#) capacitados para auxiliá-lo.

Referências bibliográficas:

FLOREZ, Jose C. et al. [The C allele of ATM rs11212617 does not associate with metformin response in the Diabetes Prevention Program](#). *Diabetes care*, v. 35, n. 9, p. 1864-1867, 2012.

HARRIES, Lorna W. et al. [Common variants near ATM are associated with glycemic response to metformin in type 2 diabetes](#). *Nature genetics*, v. 43, n. 2, p. 117-120, 2011.

MEDLINEPLUS. ATM gene. Disponível em: <https://medlineplus.gov/genetics/gene/atm/> Acessado em: 19 ago. 2022.

PEDERSEN, Andreas JT et al. [The pharmacogenetics of metformin in women with polycystic ovary syndrome: A randomized trial](#). *Basic & clinical pharmacology & toxicology*, v. 122, n. 2, p. 239-244, 2018.

PHARMGKB. Clinical Annotation for rs11212617 (ATM, C11orf65); metformin; Diabetes Mellitus, Type 2 (level 3 Efficacy). Disponível em: <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/981237900https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/981237900https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/981237900https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/981237900> Acessado em: 19 ago. 2022.

VAN LEEUWEN, N. et al. [A gene variant near ATM is significantly associated with metformin treatment response in type 2 diabetes: a replication and meta-analysis of five cohorts](#). *Diabetologia*, v. 55, n. 7, p. 1971-1977, 2012.

Informações sobre níveis de evidência: Foi utilizada a base de dados em farmacogenômica PharmGKB para a classificação de nível de evidência. Mais informações (em inglês): <https://www.pharmgkb.org/page/clinAnnLevels>

Nicotina

A nicotina é uma substância presente no cigarro e é o principal componente viciante do tabagismo, sendo uma das drogas de abuso mais utilizadas no mundo todo. O hábito de fumar aumenta o risco de desenvolver vários tipos de cânceres, doenças cardiovasculares, diabetes e demais complicações de saúde. Por isso, muitos fumantes tentam diariamente parar com esse hábito. Uma das opções de tratamento ao tabagismo é a terapia de reposição de nicotina, feita com adesivos e gomas de mascar contendo a substância, que levam à redução gradual da dependência. Estudos científicos demonstram que a eficácia de diferentes farmacoterapias para o tratamento dessa dependência pode ser influenciada por fatores genéticos.

Resultado:

Sem predisposição para abandonar o hábito de fumar com reposição de nicotina

| | |
|----------------------|--------------------------------------|
| SNP | rs4680 |
| Nível de evidência | Moderado |
| Gene | COMT |
| Seu genótipo | A,G |
| População de estudo: | Asiática, europeia e norte americana |

Entendendo seu resultado:

O gene chamado *COMT*, localizado no cromossomo 22, auxilia no controle dos níveis de certos tipos de hormônios no organismo e também está associado ao metabolismo de alguns medicamentos. Estudos relacionam o marcador rs4680 nesse gene à eficiência do tratamento de reposição de nicotina. As pessoas que possuem duas cópias do alelo A nesse marcador apresentam predisposição para abandonar o hábito de fumar através do tratamento de reposição de nicotina.

Sugestões:

Você possui uma cópia do alelo rs4680-A, o que indica que você não apresenta predisposição para abandonar o hábito de fumar através do tratamento de reposição de nicotina. Contudo, isso não significa que você necessariamente não terá essa resposta ao tratamento, já que existem outros fatores genéticos e ambientais envolvidos, entre eles a influência de outros genes e variantes, bem como efeitos colaterais e reações adversas, que podem influenciar a resposta a essa terapia.

Nunca inicie, interrompa ou altere tratamentos sem orientação médica. Para isso, indicamos que consulte o seu médico. Caso não realize nenhum acompanhamento profissional, possuímos [profissionais médicos](#) capacitados para auxiliá-lo.

Referências bibliográficas:

CHOI, Hye Duck; SHIN, Wan Gyoan. [Association between catechol-O-methyltransferase \(COMT\) Val/Met genotype and smoking cessation treatment with nicotine: a meta-analysis](#). *Pharmacogenomics*, v. 16, n. 16, p. 1879-1885, 2015.

Genetics Home Reference. (2020). COMT gene. [online] disponível em: <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/COMT#resources> Acessado em: 6 Mar. 2020.

JOHNSTONE, Elaine C. et al. [Association of COMT Val108/158Met genotype with smoking cessation in a nicotine replacement therapy randomized trial](#). *Cancer Epidemiology Biomarkers & Prevention*, v. 16, n. 6, p. 1065-1069, 2007.

MARTIN, Lea M.; SAYETTE, Michael A. [A review of the effects of nicotine on social functioning](#). *Experimental and clinical psychopharmacology*, v. 26, n. 5, p. 425, 2018.

MUNAFÒ, Marcus R. et al. [Association of COMT Val108/158Met genotype with smoking cessation](#). *Pharmacogenetics and genomics*, v. 18, n. 2, p. 121-128, 2008.

SUN, Hongqiang et al. [Association of functional COMT Val108/Met polymorphism with smoking cessation in a nicotine replacement therapy](#). *Journal of Neural Transmission*, v. 119, n. 12, p. 1491-1498, 2012.

Informações sobre níveis de evidência: Foi utilizada a base de dados em farmacogenômica PharmGKB para a classificação de nível de evidência. Mais informações (em inglês): <https://www.pharmgkb.org/page/clinAnnLevels>

Opioides

Os opioides são medicamentos utilizados para o alívio de dores intensas e, por apresentarem efeitos sedativos, podem ser usados para sedação antes de uma anestesia. Apesar de eficientes, os opioides devem ser utilizados com cuidado, devido ao grande potencial de gerar tolerância e dependência. Entre os principais opioides utilizados estão a **Morfina (Dimorf®)**, **Metadona (Mytedom®)**, **Oxicodona (Oxycontin®)**, **Remifentanila (Ultiva®)**, **Sufentanila (Sufenta®)** e **Tramadol (Tramal®)**.

Resultado:

Predisposição para menor taxa de resposta ao tratamento

| | |
|----------------------|----------|
| SNP | rs4680 |
| Nível de evidência | Moderado |
| Gene | COMT |
| Seu genótipo | A,G |
| População de estudo: | Europeia |

Entendendo seu resultado:

O gene chamado *COMT*, localizado no cromossomo 22, auxilia no controle dos níveis de certos tipos de hormônios no organismo e também está associado ao metabolismo de alguns medicamentos. As pessoas que possuem o alelo G no marcador rs4680 nesse gene apresentam predisposição para menor taxa de resposta ao tratamento com opioides.

Sugestões:

Você possui uma cópia do alelo rs4680-G, o que indica que você apresenta predisposição para menor taxa de resposta ao tratamento com opioides, necessitando de doses mais altas desse medicamento para o alívio de dores intensas. Contudo, isso não significa que você necessariamente terá essa resposta, já que existem outros fatores de risco genético e fatores ambientais envolvidos, entre eles a influência de outros genes e variantes, bem como efeitos colaterais e reações adversas, que podem influenciar a resposta de um paciente aos opioides.

Nunca inicie, interrompa ou altere tratamentos sem orientação médica. Para isso, indicamos que consulte o seu médico. Caso não realize nenhum acompanhamento profissional, possuímos [profissionais médicos](#) capacitados para auxiliá-lo.

Referências bibliográficas:

ELENS, Laure et al. [Genetic predisposition to poor opioid response in preterm infants: impact of KCNJ6 and COMT polymorphisms on pain relief after endotracheal intubation](#). *Therapeutic drug monitoring*, v. 38, n. 4, p. 525-533, 2016.

DE GREGORI, Manuela et al. [Human genetic variability contributes to postoperative morphine consumption](#). *The Journal of Pain*, v. 17, n. 5, p. 628-636, 2016.

MATIC, Maja et al. [Advanced cancer pain: the search for genetic factors correlated with interindividual variability in opioid requirement](#). *Pharmacogenomics*, v. 18, n. 12, p. 1133-1142, 2017.

Informações sobre níveis de evidência: Foi utilizada a base de dados em farmacogenômica PharmGKB para a classificação de nível de evidência. Mais informações (em inglês): <https://www.pharmgkb.org/page/clinAnnLevels>

Salbutamol (Aerolin®) e Salmeterol (Serevent®)

O salbutamol e o salmeterol pertencem a um grupo de medicamentos chamados de broncodilatadores, frequentemente utilizados no tratamento de condições que afetam o trato respiratório, como asma, bronquite e doença pulmonar obstrutiva crônica. Tais fármacos agem relaxando a musculatura pulmonar, facilitando a entrada e a saída de ar dos pulmões. Entre os principais broncodilatadores utilizados estão o **Aerolin®**, **Aero-Ifal®**, **Salbulim®**, **Salbutam®**, **Serevent®**, **Seretide®**.

Resultado:

Predisposição para menor taxa de resposta ao tratamento

| | |
|----------------------|-----------|
| SNP | rs1042713 |
| Nível de evidência | Moderado |
| Gene | ADRB2 |
| Seu genótipo | A,G |
| População de estudo: | Europeia |

Entendendo seu resultado:

O gene chamado *ADRB2*, localizado no cromossomo 5, apresenta o marcador rs1042713, que está relacionado à resposta do organismo ao tratamento de asma com salbutamol e salmeterol. As pessoas que possuem o alelo A nesse marcador apresentam predisposição para menor taxa de resposta ao tratamento de asma com esses medicamentos.

Sugestões:

Você possui uma cópia do alelo rs1042713-A, o que indica que você apresenta predisposição para menor taxa de resposta ao tratamento com salmeterol ou salbutamol, podendo apresentar crises de asma mais intensas após o uso de tais medicamentos. Contudo, isso não significa que você necessariamente terá essa resposta, já que existem outros fatores de risco genético e fatores ambientais envolvidos, entre eles a influência de outros genes e variantes, bem como efeitos colaterais e reações adversas, que podem influenciar a resposta de um paciente ao salmeterol e salbutamol.

Nunca inicie, interrompa ou altere tratamentos sem orientação médica. Para isso, indicamos que consulte o seu médico. Caso não realize nenhum acompanhamento profissional, possuímos [profissionais médicos](#) capacitados para auxiliá-lo.

Referências bibliográficas:

PIRES, Deborah Carolina Francisco et al. [Acidose Láctica como Efeito Colateral ao uso de Salbutamol e Salmeterol Lactic Acidosis as a Side Effect to the use of Salbutamol and Salmeterol](#). *Brazilian Journal of Health Review*, v. 4, n. 3, p. 13433-13445, 2021.

TURNER, Steve et al. [Childhood asthma exacerbations and the Arg16 β2-receptor polymorphism: a meta-analysis stratified by treatment](#). *Journal of Allergy and Clinical Immunology*, v. 138, n. 1, p. 107-113. e5, 2016.

ZUURHOUT, Miranda JL et al. [Arg16 ADRB2 genotype increases the risk of asthma exacerbation in children with a reported use of long-acting β2-agonists: results of the PACMAN cohort](#). *Pharmacogenomics*, v. 14, n. 16, p. 1965-1971, 2013.

Informações sobre níveis de evidência: Foi utilizada a base de dados em farmacogenômica PharmGKB para a classificação de nível de evidência. Mais informações (em inglês): <https://www.pharmgkb.org/page/clinAnnLevels>

Sildenafil (Viagra®)

O sildenafil é um medicamento utilizado principalmente para o tratamento da disfunção erétil, mas pode ser usado também para tratar a hipertensão arterial pulmonar. Ele atua aumentando o fluxo de sangue nos vasos sanguíneos, possibilitando a ereção peniana ou a diminuição da pressão arterial nos pulmões. Alguns dos medicamentos que contém **citrato de sildenafil** são:

Viagra®, Dejavu®, Prilo®, Sollevare®, Vasifil®, Escitan®, Havante®, Viasil®, entre outros.

Resultado:

Predisposição para maior taxa de resposta ao tratamento

| | |
|----------------------|-------------|
| SNP | rs5443 |
| Nível de evidência | Moderado |
| Gene | <i>GNB3</i> |
| Seu genótipo | T,T |
| População de estudo: | Europeia |

Entendendo seu resultado:

O gene chamado *GNB3*, localizado no cromossomo 12, apresenta o marcador rs5443, que está relacionado a resposta do organismo ao tratamento de disfunção erétil com sildenafil. As pessoas que possuem o alelo C nesse marcador apresentam predisposição para menor taxa de resposta ao tratamento de disfunção erétil com esse medicamento.

Sugestões:

A ausência do alelo rs5443-C indica que você apresenta predisposição para maior taxa de resposta ao tratamento de disfunção erétil com sildenafil, podendo apresentar uma resposta erétil positiva. No entanto, existem outros fatores de risco genéticos e fatores ambientais que podem contribuir para essa resposta, entre eles a influência de outros genes e variantes, bem como efeitos colaterais e reações adversas, que podem influenciar a resposta de um paciente ao sildenafil.

Nunca inicie, interrompa ou altere tratamentos sem orientação médica. Para isso, indicamos que consulte o seu médico. Caso não realize nenhum acompanhamento profissional, possuímos [profissionais médicos](#) capacitados para auxiliá-lo.

Referências bibliográficas:

PHARMGKB. Clinical Annotation for rs5443 (*GNB3*); sildenafil; Erectile Dysfunction (level 3 Efficacy). Disponível em: <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/655385125> Acessado em: 28 ago. 2022

SPERLING, Herbert et al. [Sildenafil response is influenced by the G protein \$\beta 3\$ subunit *GNB3* C825T polymorphism: a pilot study](#). *The Journal of urology*, v. 169, n. 3, p. 1048-1051, 2003.

Informações sobre níveis de evidência: Foi utilizada a base de dados em farmacogenômica PharmGKB para a classificação de nível de evidência. Mais informações (em inglês): <https://www.pharmgkb.org/page/clinAnnLevels>

Sulfonilureias

As sulfonilureias são uma classe de medicamentos utilizados para controlar os níveis de açúcar no sangue em pacientes portadores de diabetes tipo 2. Agem estimulando a produção do hormônio insulina, produzido por células localizadas no pâncreas. Os principais fármacos comercializados dessa classe são: **Glibenclamida (Daonil®)**, **Gliclazida (Diamicron®)**, **Glimepirida (Amaryl®)** e **Glipizida (Minidiab®)**.

Resultado:

Predisposição para menor taxa de resposta ao tratamento

| | |
|----------------------|--------------------------------------|
| SNP | rs5219 |
| Nível de evidência | Moderado |
| Gene | KCNJ11 |
| Seu genótipo | C,C |
| População de estudo: | Asiática, europeia e norte-americana |

Entendendo seu resultado:

O gene chamado *KCNJ11*, localizado no cromossomo 11, está associado à regulação dos níveis de açúcar no sangue. As pessoas que possuem o alelo T no marcador rs5219 nesse gene apresentam predisposição para maior taxa de resposta ao tratamento da diabetes tipo 2 com sulfonilureias.

Sugestões:

A ausência do alelo rs5219-T indica que você apresenta predisposição para menor taxa de resposta ao tratamento da diabetes tipo 2 com sulfonilureias. Contudo, isso não significa que você necessariamente terá essa resposta, já que existem outros fatores de risco genéticos e ambientais envolvidos, entre eles a influência de outros genes e variantes, bem como efeitos colaterais e reações adversas, que podem influenciar a resposta de um paciente às sulfonilureias.

Nunca inicie, interrompa ou altere tratamentos sem orientação médica. Para isso, indicamos que consulte o seu médico. Caso não realize nenhum acompanhamento profissional, possuímos [profissionais médicos](#) capacitados para auxiliá-lo.

Referências bibliográficas:

JAVORSKY, Martin et al. [KCNJ11 gene E23K variant and therapeutic response to sulfonylureas](#). *European journal of internal medicine*, v. 23, n. 3, p. 245-249, 2012.

KLEN, Jasna; DOLŽAN, Vita; JANEŽ, Andrej. [CYP2C9, KCNJ11 and ABCC8 polymorphisms and the response to sulphonylurea treatment in type 2 diabetes patients](#). *European journal of clinical pharmacology*, v. 70, n. 4, p. 421-428, 2014.

LI, Qing et al. [KCNJ 11 E23K variant is associated with the therapeutic effect of sulphonylureas in Chinese type 2 diabetic patients](#). *Clinical and Experimental Pharmacology and Physiology*, v. 41, n. 10, p. 748-754, 2014.

SANCHEZ-IBARRA, Hector E. et al. [Genotypic and phenotypic factors influencing drug response in Mexican patients with type 2 diabetes mellitus](#). *Frontiers in Pharmacology*, v. 9, p. 320, 2018.

Informações sobre níveis de evidência: Foi utilizada a base de dados em farmacogenômica PharmGKB para a classificação de nível de evidência. Mais informações (em inglês): <https://www.pharmgkb.org/page/clinAnnLevels>

