

Farmacogenético para Psiquiatria



Farmacogenômica aplicada à Psiquiatria

Nome: Paciente Exemplo

Sexo: Masculino

Coleta: 10/06/2026 às 13:06

Solicitante: Dr. Gustavo A. Campana

Nº Pedido: 000-00000-0

Nascimento: —

Material: —

Local Coleta: Vinci Home Lab — Higienópolis/SP

CRM: 112.181/SP

Introdução

Este é um exame de farmacogenômica voltado à Neurologia e Psiquiatria. A partir do seu perfil genético, avaliamos variantes em genes relacionados ao metabolismo, transporte e ação de fármacos, com o objetivo de apoiar a escolha do medicamento, o ajuste de dose e o monitoramento de possíveis efeitos adversos.

Nosso laudo prioriza genes e recomendações com **alta evidência de utilidade clínica**, conforme fontes reconhecidas internacionalmente, como os níveis de evidência **PharmGKB (1A/1B/2A/2B)** e os pareceres do **DPWG (Dutch Pharmacogenetics Working Group)**. Dessa forma, focamos em achados com impacto prático e relevância comprovada para a tomada de decisão terapêutica.

As recomendações aqui apresentadas são baseadas em evidências clínicas e diretrizes reconhecidas, considerando os genes analisados neste painel. Elas não substituem a avaliação médica: o profissional solicitante deve integrar estas informações ao quadro clínico, histórico e demais exames do paciente.

Em casos sem indicação específica, recomenda-se o uso conforme a bula. Quando houver necessidade de ajuste ou alternativa terapêutica, destacaremos no resumo e nos detalhes abaixo.

Resumo das Recomendações Farmacogenômicas

Amitriptilina Antidepressivos tricíclicos Diminua a dose	Clomipramina Antidepressivos tricíclicos Diminua a dose
Imipramina Antidepressivos tricíclicos Diminua a dose	Doxepina Antidepressivos tricíclicos Diminua a dose
Trimipramina Antidepressivos tricíclicos Diminua a dose	Nortriptilina Antidepressivos tricíclicos Diminua a dose
Desipramina Antidepressivos tricíclicos Diminua a dose	Atomoxetina Inibidores da Recaptação de Serotonina e Norepinefrina (SSNRI) Aumente a dose
Tamoxifeno Antiestrogênios Use uma droga alternativa	Clopidogrel Antiplaquetários Use uma droga alternativa
Dexlansoprazol Inibidores da bomba de prótons (IBPs) Diminua a dose	Pantoprazol Inibidores da bomba de prótons (IBPs) Diminua a dose
Omeprazol Inibidores da bomba de prótons (IBPs) Diminua a dose	Lansoprazol Inibidores da bomba de prótons (IBPs) Diminua a dose

Farmacogenômica - Detalhes

Recomendações de Farmacogenética

Inibidores seletivos da recaptação de serotonina (ISRSs)

Citalopram

Inibidores seletivos da recaptação de serotonina (ISRSs)

Genes Relevantes: CYP2C19
Recomendação Clínica: Use conforme a bula.

Escitalopram

Inibidores seletivos da recaptação de serotonina (ISRSs)

Genes Relevantes: CYP2C19
Recomendação Clínica: Use conforme a bula.

Sertralina

Inibidores seletivos da recaptação de serotonina (ISRSs)

Genes Relevantes: CYP2C19
Recomendação Clínica: Use conforme a bula.

Paroxetina

Inibidores seletivos da recaptação de serotonina (ISRSs)

Genes Relevantes: CYP2D6
Recomendação Clínica: Use conforme a bula.

Fluvoxamina

Inibidores seletivos da recaptação de serotonina (ISRSs)

Genes Relevantes: CYP2D6
Recomendação Clínica: Use conforme a bula.

ISRS/IRSN (antidepressivos)

Venlafaxina

ISRS/IRSN (antidepressivos)

Genes Relevantes: CYP2D6
Recomendação Clínica: Use conforme a bula.

Vortioxetina

ISRS/IRSN (antidepressivos)

Genes Relevantes: CYP2D6
Recomendação Clínica: Use conforme a bula.

Antidepressivos tricíclicos (TCA)

Amitriptilina

ATENÇÃO

Antidepressivos tricíclicos (TCA)

Genes Relevantes: CYP2C19,CYP2D6
Recomendação Clínica: Considere uma redução de 25% na dose inicial recomendada. Utilizar monitoramento terapêutico de fármacos é fortemente recomendado.

Clomipramina

ATENÇÃO

Antidepressivos tricíclicos (TCA)

Genes Relevantes: CYP2C19,CYP2D6
Recomendação Clínica: Considere uma redução de 25% na dose inicial recomendada. Utilizar monitoramento terapêutico de fármacos é fortemente recomendado.

Imipramina

ATENÇÃO

Antidepressivos tricíclicos (TCA)

Genes Relevantes: CYP2C19,CYP2D6
Recomendação Clínica: Considere uma redução de 25% na dose inicial recomendada. Utilizar monitoramento terapêutico de fármacos é fortemente recomendado.

Doxepina

ATENÇÃO

Antidepressivos tricíclicos (TCA)

Genes Relevantes: CYP2C19,CYP2D6
Recomendação Clínica: Considere uma redução de 25% na dose inicial recomendada. Utilizar monitoramento terapêutico de fármacos é fortemente recomendado.

Trimipramina

ATENÇÃO

Antidepressivos tricíclicos (TCA)

Genes Relevantes

CYP2C19,CYP2D6

Recomendação Clínica

Considere uma redução de 25% na dose inicial recomendada. Utilizar monitoramento terapêutico de fármacos é fortemente recomendado.

Nortriptilina

ATENÇÃO

Antidepressivos tricíclicos (TCA)

Genes Relevantes

CYP2D6

Recomendação Clínica

Considere uma redução de 25% na dose inicial recomendada. Ajuste a dose até observar resposta clínica com melhora nos sintomas e efeitos adversos mínimos (se ocorrerem). Utilize o monitoramento terapêutico de fármacos para guiar ajustes de dose.

Desipramina

ATENÇÃO

Antidepressivos tricíclicos (TCA)

Genes Relevantes

CYP2D6

Recomendação Clínica

Considere uma redução de 25% na dose inicial recomendada. Ajuste a dose até observar resposta clínica com melhora nos sintomas e efeitos adversos mínimos (se ocorrerem). Utilize o monitoramento terapêutico de fármacos para guiar ajustes de dose.

Antipsicóticos

Aripiprazol

Antipsicóticos

Genes Relevantes

CYP2D6

Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Brexpiprazol

Antipsicóticos

Genes Relevantes

CYP2D6

Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Haloperidol

Antipsicóticos

Genes Relevantes

CYP2D6

Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Pimozida

Antipsicóticos

Genes Relevantes

CYP2D6

Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Risperidona

Antipsicóticos

Genes Relevantes

CYP2D6

Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Zuclopentixol

Antipsicóticos

Genes Relevantes

CYP2D6

Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Quetiapina

Antipsicóticos

Genes Relevantes

CYP3A4

Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Anticonvulsivantes

Fenitoína

Anticonvulsivantes

🔗 Genes Relevantes	🕒 Recomendação Clínica
CYP2C9	Use conforme a bula.

Inibidores de VMAT-2 (transportador vesicular de monoaminas tipo 2)

Deutetrabenazina

Inibidores de VMAT-2 (transportador vesicular de monoaminas tipo 2)

🔗 Genes Relevantes	🕒 Recomendação Clínica
CYP2D6	Use conforme a bula.

Tetrabenazina

Inibidores de VMAT-2 (transportador vesicular de monoaminas tipo 2)

🔗 Genes Relevantes	🕒 Recomendação Clínica
CYP2D6	Use conforme a bula.

Benzodiazepínicos

Clobazam

Benzodiazepínicos

🔗 Genes Relevantes	🕒 Recomendação Clínica
CYP2C19	Use conforme a bula.

Diazepam

Benzodiazepínicos

🔗 Genes Relevantes	🕒 Recomendação Clínica
CYP2C19	Use conforme a bula.

Inibidores da Recaptação de Serotonina e Norepinefrina (SSNRI)

Atomoxetina

ATENÇÃO

Inibidores da Recaptação de Serotonina e Norepinefrina (SSNRI)

🔗 Genes Relevantes	🕒 Recomendação Clínica
CYP2D6	Inicie o tratamento com uma dose de 40 mg/dia e aumente para 80 mg/dia após três dias. Se não houver resposta clínica e na ausência de efeitos adversos dentro de duas semanas, considere aumentar para 100 mg/dia. Se não houver resposta clínica depois de duas semanas, considere obter uma medição de pico de concentração plasmática (uma a duas horas após a administração da dose). Se for < 200 ng/mL, considere um aumento proporcional para atingir 400 ng/mL. Doses acima de 100 mg/dia podem ser necessárias para atingir concentrações alvo.

Analgésicos ou opioides

Codeína

Analgésicos ou opioides

🔗 Genes Relevantes	🕒 Recomendação Clínica
CYP2D6	Use conforme a bula.

Tramadol

Analgésicos ou opioides

🔗 Genes Relevantes	🕒 Recomendação Clínica
CYP2D6	Use conforme a bula.

Hidrocodona

Analgésicos ou opioides

🔗 Genes Relevantes

CYP2D6

🕒 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Analgésicos opioides

Oxicodona

Analgésicos opioides

🔗 Genes Relevantes

CYP2D6

🕒 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Anestésico geral inalatório

Sevoflurano

Anestésico geral inalatório

🔗 Genes Relevantes

CACNA1S,RYR1

🕒 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Metoxiflurano

Anestésico geral inalatório

🔗 Genes Relevantes

CACNA1S,RYR1

🕒 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Isoflurano

Anestésico geral inalatório

🔗 Genes Relevantes

CACNA1S,RYR1

🕒 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Halotano

Anestésico geral inalatório

🔗 Genes Relevantes

CACNA1S,RYR1

🕒 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Desflurano

Anestésico geral inalatório

🔗 Genes Relevantes

CACNA1S,RYR1

🕒 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Enflurano

Anestésico geral inalatório

🔗 Genes Relevantes

CACNA1S,RYR1

🕒 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Anti-inflamatórios não esteroides (AINEs)

Ibuprofeno

Anti-inflamatórios não esteroides (AINEs)

🔗 Genes Relevantes

CYP2C9

🕒 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Flurbiprofeno

Anti-inflamatórios não esteroides (AINEs)

🔗 Genes Relevantes

CYP2C9

🕒 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Celecoxibe

Anti-inflamatórios não esteroides (AINEs)

🔗 Genes Relevantes

CYP2C9

🕒 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Tenoxicam

Anti-inflamatórios não esteroides (AINEs)

🔗 Genes Relevantes

CYP2C9

🕒 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Piroxicam

Anti-inflamatórios não esteroides (AINEs)

🔗 Genes Relevantes

CYP2C9

🕒 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Lornoxicam

Anti-inflamatórios não esteroides (AINEs)

🔗 Genes Relevantes

CYP2C9

🕒 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Meloxicam

Anti-inflamatórios não esteroides (AINEs)

🔗 Genes Relevantes

CYP2C9

🕒 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Antieméticos

Tropisetrona

Antieméticos

🔗 Genes Relevantes

CYP2D6

🕒 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Ondansetrona

Antieméticos

🔗 Genes Relevantes

CYP2D6

🕒 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Antiestrogênicos

Tamoxifeno

ATENÇÃO

Antiestrogênicos

🔗 Genes Relevantes

CYP2D6

🕒 Recomendação Clínica

Considere terapia hormonal como inibidores da aromatase ou inibidores da aromatase em conjunto com supressores da função ovariana para mulheres na pré-menopausa, dado que essas abordagens são superiores ao tamoxifeno independentemente do genótipo do CYP2D6 (PMID 26211827). Se o uso de inibidores da aromatase é necessário, considere usar uma dose mais alta e aprovada pelo FDA (40 mg/dia) (PMID 27226358). Evite inibidores do CYP2D6, sejam eles fracos ou fortes.

Antifúngico

Voriconazol

Antifúngico

🔗 Genes Relevantes

CYP2C19

🕒 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Antimetabólito

Mercaptopurina

Antimetabólito

🔗 Genes Relevantes

NUDT15,TPMT

🕒 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Tioguanina

Antimetabólito

🔗 Genes Relevantes

NUDT15,TPMT

🕒 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Fluorouracila

Antimetabólito

🔗 Genes Relevantes

DPYD

🕒 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Capecitabina

Antimetabólito

🔗 Genes Relevantes

DPYD

🕒 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Antiplaquetários

Clopidogrel

ATENÇÃO

Antiplaquetários

🔗 Genes Relevantes

CYP2C19

🕒 Recomendação Clínica

Evite o clopidogrel se possível. Prescreva pasugrel ou ticagrelor na dose padrão se não houver contraindicações.

Antivirais

Peginterferon Alfa-2A

Antivirais

🔗 Genes Relevantes

IFNL3

🕒 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Peginterferon Alfa-2B

Antivirais

🔗 Genes Relevantes

IFNL3

🕒 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Antivirais análogos de nucleosídeos

Ribavirina

Antivirais análogos de nucleosídeos

🔗 Genes Relevantes

IFNL3

🕒 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Bloqueador neuromuscular despolarizante

Succinilcolina

Bloqueador neuromuscular despolarizante

🔗 Genes Relevantes

CACNA1S,RYR1

🕒 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Contraceptivos

Contraceptivos Hormonais De Uso Sistêmico

Contraceptivos

🔗 Genes Relevantes

F5

🕒 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Estatinas

Atorvastatina

Estatinas

🔗 Genes Relevantes

SLCO1B1

🕒 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Lovastatina

Estatinas

🔗 Genes Relevantes

SLCO1B1

🕒 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Pitavastatina

Estatinas

🔗 Genes Relevantes

SLCO1B1

🕒 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Pravastatina

Estatinas

🔗 Genes Relevantes

SLCO1B1

🕒 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Simvastatina

Estatinas

🔗 Genes Relevantes

SLCO1B1

🕒 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Fluvastatina

Estatinas

🔗 Genes Relevantes

CYP2C9,SLCO1B1

🕒 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Rosuvastatina

Estatinas

🔗 Genes Relevantes

ABCG2,SLCO1B1

🕒 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Imunossupressor

Azatioprina

Imunossupressor

🔗 Genes Relevantes

NUDT15,TPMT

🕒 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Imunossupressores

Tacrolimo

Imunossupressores

🔗 Genes Relevantes

CYP3A5

🕒 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Inibidores da bomba de prótons (IBPs)

Dexlansoprazol **ATENÇÃO**

Inibidores da bomba de prótons (IBPs)

🔗 Genes Relevantes

CYP2C19

📋 Recomendação Clínica

Inicie o tratamento com a dose diária recomendada. No evento de tratamento crônico (> 12 semanas) com eficácia atingida, considere uma redução de 50% na dose diária e monitore para continuidade na eficácia.

Pantoprazol **ATENÇÃO**

Inibidores da bomba de prótons (IBPs)

🔗 Genes Relevantes

CYP2C19

📋 Recomendação Clínica

Inicie o tratamento com a dose diária recomendada. No evento de tratamento crônico (> 12 semanas) com eficácia atingida, considere uma redução de 50% na dose diária e monitore para continuidade na eficácia.

Omeprazol **ATENÇÃO**

Inibidores da bomba de prótons (IBPs)

🔗 Genes Relevantes

CYP2C19

📋 Recomendação Clínica

Inicie o tratamento com a dose diária recomendada. No evento de tratamento crônico (> 12 semanas) com eficácia atingida, considere uma redução de 50% na dose diária e monitore para continuidade na eficácia.

Lansoprazol **ATENÇÃO**

Inibidores da bomba de prótons (IBPs)

🔗 Genes Relevantes

CYP2C19

📋 Recomendação Clínica

Inicie o tratamento com a dose diária recomendada. No evento de tratamento crônico (> 12 semanas) com eficácia atingida, considere uma redução de 50% na dose diária e monitore para continuidade na eficácia.

Inibidores não-nucleosídeos da transcriptase reversa (INNTRs)

Efavirenz

Inibidores não-nucleosídeos da transcriptase reversa (INNTRs)

🔗 Genes Relevantes

CYP2B6

📋 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Atazanavir

Inibidores não-nucleosídeos da transcriptase reversa (INNTRs)

🔗 Genes Relevantes

UGT1A1

📋 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Potenciador do regulador de condutância transmembrana da fibrose cística (CFTR)

Ivacaftor

Potenciador do regulador de condutância transmembrana da fibrose cística (CFTR)

🔗 Genes Relevantes

CFTR

📋 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Pró-droga (agente antineoplásico)

Irinotecano

Pró-droga (agente antineoplásico)

🔗 Genes Relevantes

UGT1A1

📋 Recomendação Clínica

Use conforme a bula.

Detalhamento Farmacogenético

Metabolizador Intermediário GENE CYP2C19 GENÓTIPO *1/*2	Metabolizador Intermediário GENE CYP2D6 GENÓTIPO *4/*41	Indeterminado GENE CYP3A4 GENÓTIPO *1/*1	Metabolizador Normal GENE CYP2C9 GENÓTIPO *1/*1	Indeterminado GENE CYP1A2 GENÓTIPO *1A/*1F
Metabolizador Normal GENE CYP2B6 GENÓTIPO *1/*1	Indeterminado GENE ABCB1 GENÓTIPO *2/*2	Função Reduzida GENE ABCG2 GENÓTIPO Reference/c.421C>A (p.Gln141Lys)	Indeterminado GENE ACYP2 GENÓTIPO Reference/Reference	Indeterminado GENE ADRA2A GENÓTIPO Reference/c.-1291C>G
Indeterminado GENE ADRB2 GENÓTIPO Reference/c.46G>A (p.Gly16Arg)	Indeterminado GENE ANKK1 GENÓTIPO Reference/Taq1A	Indeterminado GENE APOE GENÓTIPO Reference/E2	Indeterminado GENE ATM GENÓTIPO Reference/Reference	Indeterminado GENE BCHE GENÓTIPO Reference/Reference
Indeterminado GENE BDNF GENÓTIPO Reference/Reference	Suscetibilidade Incerta GENE CACNA1S GENÓTIPO Reference/Reference	Indeterminado GENE CFTR GENÓTIPO Reference/Reference	Indeterminado GENE COMT GENÓTIPO rs9606186/rs9606186	Indeterminado GENE CYP1A1 GENÓTIPO *1/*1
Indeterminado GENE CYP1B1 GENÓTIPO *2/*4	Indeterminado GENE CYP2A6 GENÓTIPO *9/*18	Indeterminado GENE CYP2A13 GENÓTIPO *1/*1	Indeterminado GENE CYP2C8 GENÓTIPO *1/*1	Indeterminado GENE CYP2E1 GENÓTIPO *1/*1
Indeterminado GENE CYP2F1 GENÓTIPO *1/*4	Indeterminado GENE CYP2J2 GENÓTIPO *1/*1	Indeterminado GENE CYP2R1 GENÓTIPO *1/*1	Indeterminado GENE CYP2S1 GENÓTIPO *1/*1	Indeterminado GENE CYP2W1 GENÓTIPO *1/*1

Metabolizador Lento GENE CYP3A5 GENÓTIPO *3/*3	Indeterminado GENE CYP3A7 GENÓTIPO *1/*1	Indeterminado GENE CYP3A43 GENÓTIPO *1/*1	Indeterminado GENE CYP4A11 GENÓTIPO *1/*1	Indeterminado GENE CYP4A22 GENÓTIPO *1/*1
Indeterminado GENE CYP4B1 GENÓTIPO *1/*1	Indeterminado GENE CYP4F2 GENÓTIPO *1/*1	Indeterminado GENE CYP17A1 GENÓTIPO Reference/Reference	Indeterminado GENE CYP19A1 GENÓTIPO *1/*3	Indeterminado GENE CYP26A1 GENÓTIPO *1/*1
Indeterminado GENE DBH GENÓTIPO Reference/c.-1021C>T	Metabolizador Normal GENE DPYD GENÓTIPO Reference/c.1627A>G (*5)	Indeterminado GENE DRD2 GENÓTIPO Reference/Reference	Indeterminado GENE F2 GENÓTIPO Reference/Reference	Resposta Favorável GENE F5 GENÓTIPO Reference/Reference
G6PD Normal GENE G6PD GENÓTIPO MALE/B (reference)	Indeterminado GENE GRIK1 GENÓTIPO Reference/c.1251+1338G>T	Indeterminado GENE GRIK4 GENÓTIPO c.83-10039T>C/c.83-10039T>C	Indeterminado GENE GRIN2B GENÓTIPO Reference/Reference	Indeterminado GENE GSTM1 GENÓTIPO *0/*0
Indeterminado GENE GSTP1 GENÓTIPO *A/*A	Indeterminado GENE GSTT1 GENÓTIPO *0/*A	Indeterminado GENE HTR1A GENÓTIPO Reference/c.-1019C>G	Indeterminado GENE HTR2A GENÓTIPO c.-1438G>A/c.614-2211T>G	Resposta Favorável GENE IFNL3 GENÓTIPO Reference/Reference
Indeterminado GENE IFNL4 GENÓTIPO Reference/Reference	Indeterminado GENE ITGB3 GENÓTIPO Reference/Reference	Indeterminado GENE ITPA GENÓTIPO Reference/Reference	Indeterminado GENE MTHFR GENÓTIPO c.665C>T (p.Ala222Val)/rs4846051	Indeterminado GENE NAT1 GENÓTIPO *4/*4

Indeterminado GENE NAT2 GENÓTIPO *5/*6	Metabolizador Normal GENE NUDT15 GENÓTIPO *1/*1	Indeterminado GENE OPRK1 GENÓTIPO Reference/Reference	Indeterminado GENE OPRM1 GENÓTIPO Reference/c.118A>G (p.Asn40Asp)	Indeterminado GENE POR GENÓTIPO *1/*28
Indeterminado GENE PTGIS GENÓTIPO *1/*1	Indeterminado GENE RARG GENÓTIPO Reference/Reference	Suscetibilidade Incerta GENE RYR1 GENÓTIPO Reference/Reference	Indeterminado GENE SLC6A4 GENÓTIPO Reference/Reference	Indeterminado GENE SLC15A2 GENÓTIPO *1/*2
Indeterminado GENE SLC22A2 GENÓTIPO *1/*3	Indeterminado GENE SLC28A3 GENÓTIPO Reference/c.1381C>T (p.Leu461=)	Indeterminado GENE SLC47A2 GENÓTIPO Reference/Reference	Função Aumentada GENE SLCO1B1 GENÓTIPO *14/*14	Indeterminado GENE SLCO1B3 GENÓTIPO c.699G>A (p.Met233Ile)/c.699G>A (p.Met233Ile)
Indeterminado GENE SLCO2B1 GENÓTIPO *1/*S464F	Indeterminado GENE SULT1A1 GENÓTIPO *1/*2	Indeterminado GENE TBXAS1 GENÓTIPO *1/*1	Metabolizador Normal GENE TPMT GENÓTIPO *1/*1	Metabolizador Normal GENE UGT1A1 GENÓTIPO *1/*1
Indeterminado GENE UGT1A4 GENÓTIPO *1/*3A	Indeterminado GENE UGT1A6 GENÓTIPO Reference/Reference	Indeterminado GENE UGT2B7 GENÓTIPO *1/*2	Indeterminado GENE UGT2B15 GENÓTIPO *5/*5	Indeterminado GENE UGT2B17 GENÓTIPO *1/*1
Indeterminado GENE VKORC1 GENÓTIPO c.-1639G>A/c.-1639G>A	Indeterminado GENE XPC GENÓTIPO Reference/c.2815A>C (p.Lys939Gln)			

Métodos

Análise Farmacogenômica

A análise farmacogenômica foi conduzida utilizando dados de genoma completo com cobertura média de 30x, processados por um pipeline de bioinformática padronizado, tendo como etapa central a utilização da ferramenta PyPGx, a qual fornece um framework abrangente para interpretação de variantes relacionadas à resposta a fármacos. Uma vez obtido o conjunto de variantes, o PyPGx foi empregado para mapear as variantes observadas a partir de bases de conhecimento consolidadas no campo da farmacogenômica, como a PharmGKB. Esse mapeamento permite relacionar genótipos específicos a informações fenotípicas, incluindo metabolizadores lentos, rápidos ou intermediários, bem como a potenciais ajustes de dose ou seleção de fármacos mais apropriados. A interpretação dos resultados teve suporte nas diretrizes do Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC), que fornece recomendações para a integração da farmacogenômica na prática clínica. Somente foram incluídos nesse estudo genes com alto grau de evidência científica (VIPs - Very Important Pharmacogenes) de impacto no metabolismo de drogas (CPIC 1a, 1b ou 2a).

Seleção dos genes

Critérios de seleção: incluímos apenas pares gene-fármaco com alto nível de evidência e impacto clínico claro para decisão terapêutica. A curadoria se baseia nas diretrizes internacionais do CPIC e do DPWG e prioriza associações classificadas como PharmGKB 1A, 1B, 2A ou 2B. Complementarmente, consideramos consistência entre diretrizes, plausibilidade farmacocinética/farmacodinâmica, frequência alélica em populações relevantes e magnitude de benefício clínico (eficácia/segurança). Os genes ADRA2A, HTR2A, SLC6A4, CES1A1, COMT, MTHFR, UGT1A4, UGT2B15 e CYP1A2 não foram, deliberadamente, incluídos nos nossos laudos, por não apresentarem recomendações de dose ou seleção de fármaco aprovadas por diretrizes internacionais (CPIC ou DPWG) para psicotrópicos. Embora haja estudos sugerindo influência no metabolismo ou resposta a determinados medicamentos, as evidências disponíveis são insuficientes ou inconsistentes para embasar recomendações clínicas, razão pela qual esses genes não serão incluídos nos laudos.

Limitações

Os fenótipos metabolizadores são inferências baseadas em variantes conhecidas e podem não capturar todas as influências genéticas, ambientais ou interações medicamentosas. Cobertura desigual, variantes raras fora do escopo e regiões genômicas complexas podem limitar a detecção. Resultados devem ser integrados ao contexto clínico, histórico e medicações em uso. Quando disponível e indicado, recomenda-se monitorização terapêutica de fármacos (TDM).

Dizeres legais

Monitorização clínica: todos os medicamentos psicotrópicos requerem monitorização clínica. As medicações não devem ser alteradas apenas com base nos resultados deste teste. Os resultados deste exame destinam-se a complementar outras informações clínicas consideradas pelo profissional de saúde dentro do contexto de uma avaliação médica abrangente. Escopo do relatório: este relatório não implica que os fármacos listados sejam aprovados para as mesmas indicações ou que sejam comparáveis em segurança ou eficácia. Nomes comerciais são apresentados apenas de forma ilustrativa; outras marcas podem estar disponíveis. O médico prescritor deve revisar as informações de prescrição/bula do(s) fármaco(s) considerado(s) e tomar decisões terapêuticas com base nas necessidades individuais do paciente, nas características do fármaco prescrito e nas informações de risco e segurança fornecidas na rotulagem. Alguns fármacos (por exemplo, propranolol e oxcarbazepina) podem ser considerados uso off label em certos transtornos neuropsiquiátricos; consulte as bulas e diretrizes regulatórias para orientações específicas. Base de evidências: as interpretações deste teste psicotrópico são baseadas em revisão rigorosa de literatura publicada e revisada por pares, em pesquisa interna e em informações de bula de agências regulatórias, quando aplicável. A validade clínica e a utilidade clínica desses testes foram avaliadas em estudos clínicos, incluindo pacientes com transtorno depressivo maior que falharam ao menos uma medicação psicotrópica.

Referências

CPIC (2023) – SSRIs e CYP2D6/CYP2C19/CYP2B6. DOI: 10.1002/cpt.2809CPIC (2016, atualizado 2019) – Tricíclicos e CYP2D6/CYP2C19. DOI: 10.1002/cpt.597CPIC (2019) – Atomoxetina e CYP2D6. DOI: 10.1002/cpt.1427DPWG/KNMP (2023) – Antipsicóticos e CYP2D6FDA Drug Labeling (2017–2023) – Tetrabenazina/deutetrabenazina e CYP2D6PharmGKB – Níveis de evidência e VIPsCPIC (2020) – Opioides dependentes de CYP2D6. DOI: 10.1002/cpt.1982CPIC (2014, revisado 2020) – Fenitoína e CYP2C9. DOI: 10.1038/clpt.2013.2DPWG (2020–2023) – Benzodiazepínicos e CYP2C19