



PreVinci

Saúde e prevenção — sequenciamento do genoma com análise focada em 155 genes, avaliação cardiovascular e farmacogenômica.

155 genes analisados

Risco cardiovascular PREVENT + PGS

Farmacogenômica CPIC

NOME

Paciente Exemplo

NASCIMENTO

—

SEXO

Masculino

MATERIAL

Swab bucal

COLETA

15/07/2026

SOLICITANTE

**Gustavo Aguiar Campana —
CRM 112181/SP**

PROTOCOLO

000-00000-0

AMOSTRA

A01008800023

DATA DE LIBERAÇÃO

12/08/2026 às 11:27

LIBERADO POR

Dr. Gustavo A. Campana — CRM/SP 112.181

COMO LER ESTE LAUDO

Este laudo reúne, em um único documento, todas as análises feitas a partir do sequenciamento do genoma. Está organizado do resumo aos detalhes técnicos, nesta ordem:

- › Resumo dos resultados
- › Seção 1 · Variantes de predisposição hereditária
- › Seção 2 · Avaliação cardiovascular — PREVENT e risco genético
- › Seção 3 · Farmacogenômica
- › Recomendações
- › Genes analisados por grupo de condição
- › Metodologia, limitações e referências

O que foi analisado: sequenciamento do genoma com análise focada em 155 genes relacionados a diferentes condições de saúde. Além da análise monogênica, o risco cardiovascular é avaliado por duas medidas independentes e complementares: o escore clínico PREVENT-ASCVD e o escore de risco poligênico PGS003725. Em mulheres, a avaliação de câncer de mama segue a metodologia específica descrita nesta seção. O exame inclui também análise farmacogenômica, que avalia como o organismo processa determinados medicamentos. Examinamos o DNA — como um "manual de instruções" do corpo — em busca de alterações que podem aumentar o risco de condições preveníveis ou tratáveis.

Metodologia (resumo): DNA preparado em protocolo PCR-free e sequenciamento de segunda geração (plataforma MGI), com referência GRCh38/hg38 e classificação de variantes pelos critérios ACMG/ClinGen. Detalhes completos na seção "Metodologia, limitações e referências".

Resumo dos resultados



ACHADOS MONOGÊNICOS

Sem variantes relevantes

Não foram encontradas variantes genéticas clinicamente relevantes nos 155 genes avaliados.



CARDIOVASCULAR · 10 ANOS

0,6% Risco baixo

Risco clínico PREVENT-ASCVD: probabilidade estimada de infarto, AVC ou outro evento aterosclerótico nos próximos 10 anos.



A GENE APOE

Genótipo ε3 / ε4

Associado a risco relativo moderadamente aumentado para doença de Alzheimer em comparação ao genótipo de referência.



FARMACOGENÔMICA

18 medicamentos com recomendação diferente da bula

Antidepressivos tricíclicos, Antiestrogênios, Antiplaquetários, Estatinas, Inibidores da Recaptação de Serotonina e Norepinefrina (SSNRI), Inibidores da bomba de prótons (IBPs) — ver Seção 3 · Farmacogenômica.

PRÓXIMAS AÇÕES SUGERIDAS

- 01 Mantenha hábitos saudáveis e refaça a avaliação clínica do risco cardiovascular periodicamente com seu médico.
- 02 Mantenha o acompanhamento clínico regular mesmo sem variantes genéticas relevantes, pois fatores como pressão arterial e colesterol seguem essenciais.
- 03 Leve a Seção 3 (Farmacogenômica) a qualquer nova prescrição — as orientações valem para toda a vida.

1 Variantes genéticas de predisposição hereditária

Sem variantes

Nesta seção avaliamos genes associados a diferentes condições hereditárias. A identificação de alterações genéticas permite orientar ações de medicina preventiva personalizada. Veja a seguir a análise do gene APOE e, na seção "Genes analisados", o detalhamento por grupo de condição.

Análise do gene APOE

GENÓTIPO **ε3 / ε4**

O gene APOE está relacionado ao metabolismo lipídico e à susceptibilidade multifatorial para doenças neurodegenerativas, como a doença de Alzheimer.

INTERPRETAÇÃO CLÍNICA RESUMIDA

Associado a risco relativo moderadamente aumentado para doença de Alzheimer em comparação ao genótipo de referência.

IMPORTANTE

A análise do gene APOE não tem valor diagnóstico isolado para doença de Alzheimer ou dislipidemias. A presença de um ou mais alelos de risco indica apenas predisposição, devendo o resultado ser interpretado pelo médico assistente em conjunto com o histórico familiar, fatores clínicos, ambientais e de estilo de vida. O aconselhamento genético é recomendado para adequada compreensão dos resultados e, se indicado, definição de estratégias preventivas e de acompanhamento.

Variantes monogênicas de significado clínico relevante nos genes analisados

Não identificadas

2 Avaliação cardiovascular – PREVENT e risco genético

A avaliação cardiovascular é apresentada em duas medidas independentes e complementares. O **PREVENT-ASCVD** é um escore clínico que estima a probabilidade de um evento cardiovascular a partir de idade, sexo, perfil lipídico, pressão arterial, função renal e comorbidades. O **PGS003725** é um escore de risco poligênico para doença arterial coronariana, que posiciona o resultado genético em relação a uma população de referência. São grandezas diferentes: uma é probabilidade de evento, a outra é posição relativa — e não devem ser somadas nem lidas uma como confirmação da outra.

Risco clínico cardiovascular

PREVENT-ASCVD

PREVENT-ASCVD EM 10 ANOS

Risco baixo

0,6%

Probabilidade estimada de infarto, AVC ou outro evento aterosclerótico nos próximos dez anos.



Outros resultados PREVENT

DOENÇA
ATEROSCLERÓTICA
(ASCVD)

30 anos 4,8%

Infarto, AVC ou outro evento aterosclerótico.

DOENÇA CARDIOVASCULAR
TOTAL

10 anos 0,9% 30 anos 7,1%

ASCVD ou insuficiência cardíaca.

INSUFICIÊNCIA CARDÍACA

10 anos 0,3% 30 anos 2,5%

Primeiro evento de insuficiência cardíaca.

Dados clínicos utilizados no cálculo

O PREVENT é calculado a partir dos valores abaixo. Se algum deles estiver desatualizado ou tiver mudado, o risco estimado muda junto — confira com seu médico.

IDADE	SEXO	COLESTEROL TOTAL	HDL-COLESTEROL
36 anos	Masculino	212 mg/dL	57 mg/dL
COLESTEROL NÃO HDL	PRESSÃO SISTÓLICA	IMC	TFGE (EGFR)
155 mg/dL derivado: total - HDL	120 mmHg	24,82 kg/m²	80 mL/min/1,73 m²
DIABETES	TABAGISMO ATUAL	ANTI-HIPERTENSIVO	USO ATUAL DE ESTATINA
Não	Não	Não	Não
ASCVD CONHECIDA	INSUFICIÊNCIA CARDÍACA CONHECIDA		
Não	Não		

Risco genético cardiovascular

PGS003725

Escore de risco poligênico para doença arterial coronariana, construído com LDpred2 a partir de GWAS multiétnicos (1.296.172 variantes). O resultado é normalizado por coortes de referência e expresso como posição relativa na população.

Risco genético não aumentado para doença cardiovascular

Posição relativa: **percentil 39,13**



O percentil indica a posição do resultado na população de referência; não é a probabilidade de desenvolver doença cardiovascular.

Paciente do sexo masculino: a avaliação de risco poligênico para câncer de mama não se aplica e não é apresentada neste laudo.

3

Farmacogenômica

18 com alerta

A farmacogenômica avalia como variações no DNA influenciam a resposta a medicamentos. O objetivo é sugerir ajustes de dose ou alternativas terapêuticas mais seguras e eficazes. Apresentamos primeiro os medicamentos com recomendação diferente da bula e, em seguida, os demais avaliados.

Medicamentos com recomendação específica

Doxepina

CYP2C19 · CYP2D6

Diminua a dose

Antidepressivos tricíclicos

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

Amitríptilina

CYP2C19 · CYP2D6

Diminua a dose

Antidepressivos tricíclicos

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

Nortriptilina

CYP2D6

Diminua a dose**Antidepressivos tricíclicos**

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.

Trimipramina

CYP2C19 · CYP2D6

Diminua a dose**Antidepressivos tricíclicos**

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

Imipramina

CYP2C19 · CYP2D6

Diminua a dose**Antidepressivos tricíclicos**

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

Desipramina

CYP2D6

Diminua a dose**Antidepressivos tricíclicos**

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.

Clomipramina

CYP2C19 · CYP2D6

Diminua a dose**Antidepressivos tricíclicos**

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

Tamoxifeno

CYP2D6

Use uma droga alternativa**Antiestrogênicos**

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.

Clopidogrel

CYP2C19

Use uma droga alternativa

Antiplaquetários

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

Atorvastatina

SLCO1B1

Diminua a dose

Estatinas

Prescreva ≤ 40 mg/dia como dose inicial e ajuste a dose de atorvastatina baseando-se em guias específicos para cada doença. O(A) prescritor(a) deve estar ciente da possibilidade do aumento de risco de miopatias, especialmente para doses de 40 mg/dia. Se uma dose > 40 mg/dia é necessária para maior eficácia, considere terapia de combinação (ou seja, atorvastatina mais outra não-estatina) (PMID: 30423391).

Lovastatina

SLCO1B1

Diminua a dose ou use uma droga

Estatinas

alternativa Prescreva uma estatina alternativa dependendo da potência desejada (veja Figura 1 do PMID: 35152405 para recomendações de estatinas alternativas). Se o tratamento com lovastatina é necessário, limite a dose para ≤ 20 mg/dia.

Pitavastatina

SLCO1B1

Diminua a dose

Estatinas

Prescreva ≤ 2 mg como dose inicial e ajuste a dose de pitavastatina seguindo guias específicos para cada doença. O(A) prescritor(a) deve estar ciente da possibilidade de aumento no risco de miopatia, especialmente para doses > 1 mg. Se dose > 2 mg seja necessária para a eficácia desejada, considere uma estatina alternativa (veja Figura 1 de PMID: 35152405 para recomendações de estatinas alternativas) ou um tratamento combinado (p. ex. tratamento médico por guias de combinação pitavastatina mais não-estatina) (PMID: 30423391).

Simvastatina

SLCO1B1

Use uma droga alternativa

Estatinas

Prescreva uma estatina alternativa baseando-se na potência desejada (veja Figura 1 de PMID: 35152405 para recomendações de estatinas alternativas). Se o tratamento com simvastatina é necessário, limite a dose para < 20 mg/dia.

Atomoxetina

CYP2D6

Aumente a dose

Inibidores da Recaptação de Serotonina e Norepinefrina (SSNRI)

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.

Dexlansoprazol

CYP2C19

Diminua a dose

Inibidores da bomba de prótons (IBPs)

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

CYP2C19

Diminua a dose

Inibidores da bomba de prótons (IBPs)

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

CYP2C19

Diminua a dose

Inibidores da bomba de prótons (IBPs)

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

CYP2C19

Diminua a dose

Inibidores da bomba de prótons (IBPs)

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.

Demais medicamentos avaliados — usar conforme a bula

Tramadol — Analgésicos ou opioides	CYP2D6	Codeína — Analgésicos ou opioides	CYP2D6
Hidrocodona — Analgésicos ou opioides	CYP2D6	Sevoflurano — Anestésico geral inalatório	CACNA1S · RYR1
Metoxiflurano — Anestésico geral inalatório	CACNA1S · RYR1	Isoflurano — Anestésico geral inalatório	CACNA1S · RYR1
Halotano — Anestésico geral inalatório	CACNA1S · RYR1	Desflurano — Anestésico geral inalatório	CACNA1S · RYR1

Enflurano — Anestésico geral inalatório	CACNA1S · RYR1	Ibuprofeno — Anti-inflamatórios não esteroides (AINEs)	CYP2C9
Flurbiprofeno — Anti-inflamatórios não esteroides (AINEs)	CYP2C9	Celecoxibe — Anti-inflamatórios não esteroides (AINEs)	CYP2C9
Tenoxicam — Anti-inflamatórios não esteroides (AINEs)	CYP2C9	Piroxicam — Anti-inflamatórios não esteroides (AINEs)	CYP2C9
Lornoxicam — Anti-inflamatórios não esteroides (AINEs)	CYP2C9	Meloxicam — Anti-inflamatórios não esteroides (AINEs)	CYP2C9
Tropisetrona — Antieméticos	CYP2D6	Ondansetrona — Antieméticos	CYP2D6
Voriconazol — Antifúngico	CYP2C19	Mercaptopurina — Antimetabólito	NUDT15 · TPMT
Tioguanina — Antimetabólito	NUDT15 · TPMT	Fluorouracila — Antimetabólito	DPYD
Capecitabina — Antimetabólito	DPYD	Peginterferon Alfa- — 2A Antivirais	IFNL3
Peginterferon Alfa- — 2B Antivirais	IFNL3	Ribavirina — Antivirais análogos de nucleosídeos	IFNL3
Succinilcolina — Bloqueador neuromuscular despolarizante	CACNA1S · RYR1	Contraceptivos — Hormonais De Uso Sistêmico Contraceptivos	F5
Pravastatina — Estatinas	SLCO1B1	Fluvastatina — Estatinas	CYP2C9 · SLCO1B1
Rosuvastatina — Estatinas	ABCG2 · SLCO1B1	Azatioprina — Imunossupressor	NUDT15 · TPMT
Tacrolimo — Imunossupressores	CYP3A5	Efavirenz — Inibidores não-nucleosídeos da transcriptase reversa (INNTRs)	CYP2B6
Atazanavir — Inibidores não-nucleosídeos da transcriptase reversa (INNTRs)	UGT1A1	Paroxetina — Inibidores seletivos da recaptação de serotonina (ISRSs)	CYP2D6
Sertralina — Inibidores seletivos da recaptação de serotonina (ISRSs)	CYP2C19	Escitalopram — Inibidores seletivos da recaptação de serotonina (ISRSs)	CYP2C19
Citalopram — Inibidores seletivos da recaptação de serotonina (ISRSs)	CYP2C19	Fluvoxamina — Inibidores seletivos da recaptação de serotonina (ISRSs)	CYP2D6
Ivacaftor — Potenciador do regulador de condutância transmembrana da fibrose cística (CFTR)	CFTR	Irinotecano — Pró-droga (agente antineoplásico)	UGT1A1

Recomendações

NICE NG238 (2023)

Estas orientações seguem a diretriz NICE NG238 (2023) para prevenção cardiovascular e são gerais para a faixa etária e o sexo do paciente. Use-as em conjunto com avaliação médica individualizada e revisão periódica do tratamento.

Gerais — homem, 36 anos

ALIMENTAÇÃO E PESO CORPORAL

- Adote um padrão alimentar mediterrâneo.
- Priorize frutas, vegetais, grãos integrais, leguminosas e peixes oleosos.
- Reduza gorduras saturadas, produtos ultraprocessados e sal.
- Mantenha IMC saudável (entre 18,5 e 24,9 kg/m² sempre que possível).

ATIVIDADE FÍSICA E ROTINA

- Pelo menos 150 minutos por semana de atividade aeróbica moderada.
- Inclua exercícios de fortalecimento duas vezes por semana.
- Distribua o movimento ao longo do dia (suba escadas, caminhe em pausas curtas).

MUDANÇAS-CHAVE NO ESTILO DE VIDA

- Modere o consumo de álcool e evite drogas recreativas.
- Não fumante segundo os dados usados no cálculo do PREVENT — manter a abstenção é uma das medidas de maior impacto na prevenção cardiovascular.

MONITORIZAÇÃO PERIÓDICA

- Refaça o cálculo PREVENT a cada 5 anos, ou antes se os dados clínicos usados no cálculo mudarem.
- Avaliação cardiovascular a cada 3 anos.
- Glicemia e perfil lipídico a cada 3 anos.
- Vacina contra influenza anualmente.

Genes analisados

155 genes

A seguir, os grupos de doenças e os respectivos genes investigados neste exame. A ausência de variantes reportadas para um grupo indica que não foram encontradas alterações clinicamente relevantes nos genes analisados para as condições daquele grupo.

Genes relacionados ao risco de câncer**Câncer de mama, ovário e próstata****Nenhuma alteração relevante**

Genes ligados a síndromes hereditárias que podem aumentar a chance de desenvolver estes tipos de câncer.

BRCA1 · BRCA2 · PALB2 · CHEK2 · ATM · BARD1 · BRIP1 · RAD51C · RAD51D · NBN · HOXB13

Câncer colorretal**Nenhuma alteração relevante**

Genes ligados a síndromes hereditárias (como polipose adenomatosa familiar e síndrome de Lynch) que aumentam a chance de pólipos e câncer colorretal.

APC · MLH1 · MSH2 · MSH6 · PMS2 · EPCAM · MUTYH · POLD1 · POLE · GREM1 · NTHL1 · MSH3 · AXIN2 · BMPR1A · SMAD4

Tumores de glândulas endócrinas**Nenhuma alteração relevante**

Genes associados a condições hereditárias que podem levar a tumores em glândulas como tireoide, suprarrenal e pâncreas.

RET · VHL · SDHB · SDHA · CDC73 · FH · MAX · MEN1 · SDHAF2 · SDHC · SDHD · TMEM127 · PRKAR1A

Câncer de pele e melanoma**Nenhuma alteração relevante**

Genes associados ao risco aumentado de melanoma e outros cânceres cutâneos.

CDKN2A · CDK4 · BAP1 · MITF · PTEN · KIT · PDGFRA

Síndromes raras de risco aumentado para câncer**Nenhuma alteração relevante**

Genes ligados a síndromes raras que podem aumentar a chance de desenvolver diferentes tipos de câncer ao longo da vida.

TP53 · PTEN · STK11 · FLCN · NF1 · NF2 · CDH1 · DICER1 · RB1 · SMARCA4 · SMARCB1 · TSC1 · TSC2 · WT1

Genes relacionados a doenças cardíacas**Cardiomiopatias****Nenhuma alteração relevante**

Genes associados a doenças do músculo cardíaco que afetam a estrutura e função do coração.

MYBPC3 · MYH7 · TNNT2 · TNNI3 · TPM1 · MYL2 · MYL3 · ACTC1 · LMNA · DSP · DSG2 · DSC2 · PKP2 · ACTN2 · BAG3 · CAV3 · CRYAB · CSRP3 · DES · EMD · FHL1 · FLNC · JUP · LAMP2 · PLN · PRKAG2 · RBM20 · TCAP · TMEM43 · TNNC1 · TTN · VCL

Arritmias**Nenhuma alteração relevante**

Genes associados a distúrbios do ritmo cardíaco que podem causar batimentos irregulares ou anormais.

KCNQ1 · KCNH2 · SCN5A · KCNE1 · KCNE2 · KCNJ2 · CACNA1C · RYR2 · CASQ2 · CACNB2 · CALM1 · CALM2 · CALM3 · CAV1 · GPD1L · HCN4 · NKX2-5 · TRDN

Doenças da aorta**Nenhuma alteração relevante**

Genes associados a condições que afetam a aorta, como dilatações (aneurismas) ou rupturas (dissecções).

FBN1 · TGFB1 · TGFB2 · SMAD3 · ACTA2 · MYH11 · COL3A1 · ACVRL1 · BMPR2 · ENG · GDF2 · MYLK · PRKG1 · SMAD4 · TGFB2 · TGFB3

Alterações de colesterol e gorduras**Nenhuma alteração relevante**

Genes associados a alterações hereditárias no colesterol e outras gorduras no sangue, que podem aumentar o risco de doenças cardíacas.

LDLR · APOB · PCSK9 · LDLRAP1 · GLA · TTR

Outras condições hereditárias avaliadas**Risco de trombose (coágulos sanguíneos)****Nenhuma alteração relevante**

Genes associados a alterações na coagulação do sangue que podem aumentar a chance de formar coágulos.

F5 · F2 · PROC · PROS1 · SERPINC1 · F9

Doenças metabólicas**Nenhuma alteração relevante**

Genes associados a distúrbios hereditários no processamento de substâncias pelo corpo, afetando diversos sistemas.

GAA · OTC · SERPINA1 · BTBD · HNF1A · GLA · TTR

Alterações no metabolismo do ferro**Nenhuma alteração relevante**

Genes associados a condições como hemocromatose (acúmulo de ferro) e outras alterações no metabolismo do ferro.

HFE · HJV · HAMP · TFR2 · SLC40A1

Doenças neuromusculares**Nenhuma alteração relevante**

Genes associados a distúrbios que afetam os músculos e o sistema nervoso.

DMD · RYR1 · CACNA1S · SGCD

Outras condições específicas**Nenhuma alteração relevante**

Genes associados a diversas outras condições clínicas importantes incluídas neste painel.

ATP7B · PTCH1 · RPE65 · MET · MITF

Metodologia, limitações e referências

Processamento de dados e sequenciamento

O DNA extraído é preparado em protocolo PCR-free e submetido a sequenciamento de segunda geração na plataforma MGI. Os dados são processados para detecção de variantes pontuais, alterações de número de cópias e variantes estruturais, conforme melhores práticas de bioinformática (pipeline Genoma Germinativo v3.0.1). Os parâmetros de qualidade para análise são cobertura média mínima acima de 30x das bases e no mínimo 95% de profundidade acima de 15x. A numeração da variante é feita através do transcrito de referência a partir da base A do códon de iniciação ATG alinhado contra o genoma de referência GRCh38/hg38. A classificação de variantes segue os critérios do Colégio Americano de Genômica e Genética Clínica (ACMG) e as atualizações do work group do ClinGen.

Avaliação monogênica

Na avaliação monogênica é analisado um painel genético abrangente, com as variantes interpretadas com base no genoma de referência GRCh38/hg38 e classificadas pelos critérios ACMG/ClinGen. Nesta seção são reportadas apenas variantes classificadas como (provavelmente) patogênicas de alta penetrância, cuja zigosidade é compatível com o padrão de herança da doença correspondente.

Análise de risco poligênico (PRS)

O escore de risco poligênico para câncer de mama (PRS 313) é calculado a partir do sequenciamento do genoma (cobertura média 30x), usando 313 variantes selecionadas com base em estudos de associação genômica ampla, obtido pelo PLINK (Chang et al., 2015) com pesos populacionais aplicados a cada alelo de risco. Para evitar viés de ancestralidade, os escores são normalizados por cálculos estatísticos com dados do 1000 Genomes e do HGDP. O risco cardiovascular é reportado por duas medidas apresentadas SEPARADAMENTE, não combinadas num escore único. O risco clínico é o PREVENT-ASCVD, calculado pelas equações PREVENT da American Heart Association (Khan SS et al., Circulation. 2024;149(6):430-449) a partir de idade, sexo, perfil lipídico, pressão arterial sistólica, função renal (TFGe), diabetes, tabagismo e uso de anti-hipertensivo e estatina — os valores utilizados estão listados no laudo. O risco genético é estimado pelo GPS_Mult / PGS003725 para doença arterial coronariana, construído com LDpred2, contendo 1.296.172 variantes e referência hg19, desenvolvido a partir de GWAS multiétnicos (Patel AP et al., Nat Med. 2023;29(7):1793-1803). Os escores brutos são normalizados (z-score) usando distribuições de coortes-referência e o resultado é expresso como posição relativa (percentil) na população. As duas medidas são de naturezas diferentes — probabilidade de evento e posição relativa — e não devem ser somadas.

Farmacogenômica

A análise farmacogenômica foi conduzida utilizando dados de genoma, processados por pipeline de bioinformática padronizado, tendo como etapa central a ferramenta PyPGx, que fornece um framework abrangente para interpretação de variantes relacionadas à resposta a fármacos. As variantes observadas foram mapeadas a partir de bases de conhecimento consolidadas, como a PharmGKB, e a interpretação teve suporte nas diretrizes do Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC). Foram incluídos apenas genes com alto grau de evidência científica (VIPs — Very Important Pharmacogenes) de impacto no metabolismo de fármacos (CPIC 1a, 1b ou 2a).

Limitações

Este teste detecta mais de 99% das variantes SNVs e de pequenas deleções e duplicações com até 20 pb. Variantes maiores do que 20 pb e menores do que um éxon podem ser detectadas com sensibilidade reduzida. A análise de número de cópias (CNV) para variantes de um ou mais éxons possui sensibilidade superior a 90%. A definição das coordenadas genômicas das CNVs ou variantes estruturais baseia-se na chamada de variantes; devido à complexidade intrínseca de tais variantes e a eventuais limitações da metodologia, não é possível assegurar para todos os eventos a exatidão dos limites reportados. Variantes podem não ser relatadas caso estejam presentes em regiões gênicas não sequenciadas adequadamente, regiões ricas em repetições e áreas com pseudogenes. Este relatório reflete o estado atual do conhecimento científico e médico; a interpretação das variantes genéticas pode mudar à medida que novos dados se tornem disponíveis.

Lista alfabética completa de genes avaliados

ACTA2, ACTC1, ACTN2, ACVRL1, APC, APOB, ATM, ATP7B, AXIN2, BAG3, BAP1, BARD1, BMPR1A, BMPR2, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTBD, CACNA1C, CACNA1S, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CAV1, CAV3, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, COL3A1, CRYAB, CSRP3, DES, DICER1, DMD, DSC2, DSG2, DSP, EMD, ENG, EPCAM, F2, F5, F9, FBN1, FH, FHL1, FLCN, FLNC, GAA, GDF2, GLA, GPD1L, GREM1, HAMP, HCN4, HFE, HJV, HNF1A, HOXB13, JUP, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, KIT, LAMP2, LDLR, LDLRAP1, LMNA, MAX, MEN1, MET, MITF, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, MYBPC3, MYH11, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK, NBN, NF1, NF2, NKX2-5, NTHL1, OTC, PALB2, PCSK9, PDGFRA, PKP2, PLN, PMS2, POLD1, POLE, PRKAG2, PRKAR1A, PRKG1, PROC, PROS1, PTCH1, PTEN, RAD51C, RAD51D, RB1, RBM20, RET, RPE65, RYR1, RYR2, SCN5A, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SERPINA1, SERPINC1, SGCD, SLC40A1, SMAD3, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, STK11, TCAP, TFR2, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TMEM127, TMEM43, TNNC1, TNNT3, TNNT2, TP53, TPM1, TRDN, TSC1, TSC2, TTN, TTR, VCL, VHL, WT1

Referências

1. Richards S, et al. ACMG Laboratory Quality Assurance Committee. Genet Med. 2015 May;17(5):405–24. (PubMed: 25741868)
2. ACGS. Best Practice Guidelines for Variant Classification. ACGS, 2024.
3. Lee K, et al. ACMG SF v3.3 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing. Genet Med. 2025 Aug;27(8):101454. (PubMed: 40568962)
4. Riggs ER, et al. Genet Med. 2020 Feb;22(2):245–257. (PubMed: 31690835)
5. Abou Tayoun AN, et al. ClinGen Sequence Variant Interpretation Working Group. Hum Mutat. 2018 Nov;39(11):1517–1524. (PubMed: 30192042)
6. Walker LC, et al. ClinGen Sequence Variant Interpretation Working Group. Am J Hum Genet. 2023 Jul 6;110(7):1046–1067. (PubMed: 37352859)
7. McCormick EM, et al. Hum Mutat. 2020 Dec;41(12):2028–2057. (PubMed: 32906214)
8. den Dunnen JT, et al. Hum Mutat. 2016. (PubMed: 26931183)
9. Rehm HL, et al. ClinGen. N Engl J Med. 2015 Jun 4;372(23):2235–42. (PubMed: 26014595)
10. Patel AP, et al. A multi-ancestry polygenic risk score improves risk prediction for coronary artery disease. Nat Med. 2023 Jul;29(7):1793–1803. (PubMed: 37399183)
11. Weale ME, et al. Validation of an Integrated Risk Tool, Including Polygenic Risk Score, for Atherosclerotic Cardiovascular Disease. Am J Cardiol. 2021 Jun 1;148:157–164. (PubMed: 33675770)
12. Samani NJ, et al. Polygenic risk score adds to a clinical risk score in the prediction of cardiovascular disease in a clinical setting. Eur Heart J. 2024 Sep 7;45(34):3152–3160. (PubMed: 38848106)

Este laudo não substitui a avaliação médica. Os resultados devem ser interpretados pelo médico assistente em conjunto com o histórico pessoal e familiar, exames complementares e fatores de estilo de vida. O aconselhamento genético é recomendado para a adequada compreensão dos resultados.

Exame executado pelo laboratório NeoGenomica Análises Genômicas (CNES 4941233 · Registro CRM-PE 6296 · ANVISA 806042382) em parceria com a Vinci Laboratório Médico Ltda. Responsável técnico do laboratório executor: Dr. João Bosco de Oliveira Filho — CRM-SP 123555.



Dr. Gustavo A. Campana

CRM/SP 112.181 · Responsável Técnico

Liberado em 12/08/2026 às 11:27 · Protocolo 000-00000-O