



CARDIAC DNA INSIGHT®

INFORMAÇÕES DE SAÚDE PROTEGIDAS

DETALHES PESSOAIS

NOME Claudia Baraldi De Moraes
DATA DE NASCIMENTO 02/11/1967
SEXO F
ETNIA Caucasiano

MÉDICO SOLICITANTE

Marcelo Leocadio

METODOLOGIA DE TESTE

Genotipagem em grande escala utilizando sondas moleculares múltiplas

INFORMAÇÕES SOBRE O LABORATÓRIO

NÚMERO DE REGISTRO G3515323
CÓDIGO DE ATIVAÇÃO PGLQL - LMDWP
TIPO DE ESPÉCIME SALIVA
DATA DE COLETA 27/04/2016
DATA DE RECEBIMENTO 05/05/2016
DATA DO RELATÓRIO 26/05/2016

Resultados do teste revisados e aprovados por:

Diretor do laboratório,
Nilesh Dharajiya, M.D.

Farmacogenética



BETA BLOQUEADORES

Gene testado - GRK5

Descrição

Este paciente possui genótipo GRK5 que está associado a um benefício tipicamente comum de sobrevivência nos betabloqueadores e, portanto, pode conseguir a resposta típica à terapia com betabloqueadores. O resultado tem como base um único estudo de pacientes com insuficiência cardíaca e pode não ser aplicável a pacientes em tratamento de outras condições. Além disso, este efeito genético foi descoberto em pacientes afro-americanos, e não se sabe se os efeitos serão similares em pacientes com ancestrais não africanos. A resposta aos betabloqueadores também varia com a idade, gênero, histórico médico e medicamentos prescritos ao mesmo tempo.

BENEFÍCIO TERAPÊUTICO
REDUZIDO

BENEFÍCIO TERAPÊUTICO
TÍPICO

Farmacogenética



BETA BLOQUEADORES, RESPOSTA À FRAÇÃO DE EJEÇÃO DO VENTRÍCULO ESQUERDO (FEVE)

Gene testado - ADRB1

Descrição

O genótipo deste paciente está associado ao benefício ampliado na fração de ejeção do ventrículo esquerdo (LVEF) após a terapia com betabloqueador. O resultado tem como base o estudo de pacientes com insuficiência cardíaca e pode não ser aplicável a pacientes em tratamento de outras condições. Este efeito genético não é consistente em todos os estudos e é incerta a influência desta variante na resposta do betabloqueador em outras indicações, tais como fibrilação atrial ou hipertensão. Consulte "Limitações específicas à condição" na seção "Riscos e limitações" deste relatório para obter mais informações.

BENEFÍCIO AUMENTADO

BENEFÍCIO

Farmacogenética



METABOLISMO DA CAFEÍNA

Gene testado - CYP1A2

Descrição

O genótipo desse paciente está associado a um ritmo rápido de metabolismo da cafeína. O paciente não possui o alelo CYP1A2 (alelo C em rs762551), associado ao risco aumentado de infarto do miocárdio ao consumir quantidades altas de cafeína (quatro ou mais xícaras de café por dia). Além da genética, o metabolismo da cafeína também depende de fatores de estilo de vida, como a quantidade de café consumida, tabagismo e anticoncepcionais à base de hormônios. Este resultado pode não se aplicar a asiáticos, já que não se observou que o marcador rs762551 esteja associado ao metabolismo da cafeína em asiáticos.

METABOLIZADOR RÁPIDO

METABOLIZADOR LENTO

Farmacogenética

METABOLISMO DO CLOPIDOGREL

Gene testado - CYP2C19

Descrição

Esse paciente possui um risco aumentado de trombose de stent após uma intervenção coronariana percutânea, se comparado à maioria dos pacientes tratados com a mesma dosagem de clopidogrel. Terapias alternativas, como prasugrel, devem ser consideradas. O genótipo desse paciente está associado à uma atividade enzimática diminuída da CYP2C19 e, portanto, o paciente pode ter concentrações plasmáticas mais baixas do metabólito ativo do clopidogrel. O genótipo CYP2C19 e o tipo de metabolizador também podem influenciar as respostas a outros medicamentos.

METABOLIZADOR ULTRA-RÁPIDO

METABOLIZADOR NORMAL

METABOLIZADOR INTERMEDIÁRIO

METABOLIZADOR FRACO

Farmacogenética

METABOLISMO DO METOPROLOL

Gene testado - CYP2D6

Descrição

O genótipo desse paciente está associado a respostas típicas do ritmo cardíaco, e pressão sanguínea em resposta ao metoprolol. O genótipo do paciente está associado à atividade enzimática de CYP2D6 e concentrações plasmáticas normais de metoprolol. Uma pequena porcentagem de pacientes com esse genótipo pode metabolizar o metoprolol a um ritmo mais rápido do que o normal e, portanto, podem não ter concentrações plasmáticas ideais com dose padrão. A embalagem alerta que é possível que os inibidores de CYP2D6 aumentem as concentrações plasmáticas de metoprolol e diminuam a cardioseletividade do metoprolol. O genótipo CYP2D6 e o tipo de metabolizador também podem influenciar as respostas a outros medicamentos.

METABOLIZADOR NORMAL

METABOLIZADOR INTERMEDIÁRIO

METABOLIZADOR FRACO

Farmacogenética

MIOPATIA INDUZIDA POR SINVASTATINA

Gene testado - SLCO1B1

Descrição

Este paciente não possui um risco aumentado de desenvolver miopatia caso seja tratado com sinvastatina. Embora a probabilidade genética deste paciente de desenvolver miopatia induzida por sinvastatina seja significativamente menor do que aqueles que possuem a variante de risco, muitos outros fatores envolvidos na miopatia induzida por sinvastatina ainda são desconhecidos. Portanto, indivíduos com este genótipo ainda possuem um risco típico de miopatia quando tratados com sinvastatina. A bula mais recente de sinvastatina deve ser consultada para informações atualizadas sobre limites de dosagem e interações medicamentosas.

RISCO AUMENTADO

RISCO TÍPICO

Farmacogenética

PERINDOPRIL
RESPOSTA PROVAVELMENTE INADEQUADA
RESPOSTA PROVAVELMENTE ADEQUADA
Genes testados - AGTR1, BDKRB1

Descrição

É pouco provável que esse paciente se beneficie com doses normais de inibidores da enzima de conversão da angiotensina (IECA), como perindopril. Tratamentos alternativos podem ser considerados. Este resultado é baseado em um estudo com pacientes com doença arterial coronariana (DAC) estável e pode não se aplicar a pacientes que não têm DAC estável. Em um estudo, não existia uma redução do risco de morte cardiovascular, infarto do miocárdio não fatal ou parada cardíaca ressuscitada para pacientes com DAC estável que possuem esse genótipo e foram tratados com IECA. O perindopril foi usado para gerar o efeito observado, mas outros IECA também podem apresentar efeitos similares.

Farmacogenética

SUPLEMENTAÇÃO COM ESTROGÊNIO
RISCO AUMENTADO DE TROMBOSE VENOSA
RISCO TÍPICO DE TROMBOSE VENOSA
Genes testados - F2, F5

Descrição

Esse paciente não possui a mutação do Fator V de Leiden nem a variante da protrombina G20210A; portanto, o paciente não possui um risco aumentado de desenvolver trombose venosa ao tomar anticoncepcionais hormonais combinados ou estrogênio como terapia de reposição hormonal.

Farmacogenética

VARFARINA
SENSIBILIDADE SUBSTANCIALMENTE AUMENTADA
SENSIBILIDADE AUMENTADA
SENSIBILIDADE TÍPICA
Genes testados - CYP2C9, VKORC1

Descrição

O genótipo desse paciente não está associado a uma sensibilidade aumentada à varfarina. A dosagem adequada de varfarina varia muito entre os pacientes; além dos fatores genéticos, fatores clínicos, como idade, sexo, peso corporal, raça, comorbidades e interações medicamentosas, também contribuem à variabilidade da dosagem. Consideração de genótipos VKORC1 e CYP2C9, além de fatores clínicos, é recomendado para a dose inicial. A bula mais recente de varfarina deve ser consultada para informações sobre limitações de dosagem atualizadas.

Farmacogenética

VERAPAMIL E INTERVALO QTC
RISCO AUMENTADO DE PROLOGAMENTO
RISCO TÍPICO DE PROLONGAMENTO
Gene testado - NOS1AP

Descrição

Este paciente não possui um genótipo NOS1AP que está associado ao aumento de risco de prolongamento do intervalo QTc induzido pelo verapamil; portanto, o paciente não possui riscos genéticos conhecidos de prologamento do QTc so for tratado com verapamil. O comprimento do intervalo QTc depende de diversos fatores, incluindo idade, gênero, outros genes, outros medicamentos e patologias de doenças específicas. Consulte "Limitações específicas à condição" na seção "Riscos e limitações" deste relatório para obter mais informações.

Farmacogenética

VERAPAMIL VS. ATENOLOL

Gene testado - CACNA1C

Descrição

Este paciente talvez consiga mais benefícios se for tratado com verapamil ao em vez de atenolol no controle da pressão sanguínea. O resultado tem como base o estudo de pacientes com hipertensão e doença coronária estável, e pode não se aplicar a pacientes em tratamento de outras condições. Os benefícios incluíram redução na incidência de morte, infarto do miocárdio e derrame. Consulte "Limitações específicas à condição" na seção "Riscos e limitações" deste relatório para obter mais informações.

MAIOR BENEFÍCIO COM ATENOLOL

MAIOR BENEFÍCIO COM VERAPAMIL

BENEFÍCIO SIMILAR COM VERAPAMIL OU ATENOLOL

► **NÃO PORTADOR:**

Este paciente não é portador da mutação HbS responsável pela anemia falciforme.

Condição De Portador


NÃO PORTADOR DO SEGUINTE

HOMOZIGOTO

PORTADOR

NÃO PORTADOR

NÃO PORTADOR

Anemia Falciforme

Condições De Saúde


DOENÇA ARTERIAL CORONARIANA

Genes testados - CDH13, HNF1A, Intergenic_10q11, Intergenic_1q41, Intergenic_2q36, Intergenic_5q21, Intergenic_8p22, Intergenic_9p21, MRAS, MTHFD1L, SEZ6L, SMAD3

Descrição

Este paciente possui um risco genético acima da média para doença arterial coronariana. Isso não significa que o paciente desenvolverá a doença. Os resultados deste teste foram determinados usando a etnia indicada pelo paciente. Dependendo do histórico médico pessoal e familiar, um programa de controle ou de prevenção, assim como informações ao paciente sobre a importância da prática de exercícios de forma frequente e manter uma vida saudável podem ser apropriados.

RISCO AUMENTADO

RISCO ACIMA DA MÉDIA

RISCO TÍPICO

Condições De Saúde


DOENÇA ARTERIAL PERIFÉRICA

Gene testado - CHRNA3

Descrição

Este paciente possui um risco genético acima da média para a doença arterial periférica. Isso não significa que o paciente irá desenvolver a doença. Este resultado foi determinado usando a etnia indicada pelo paciente. Seria apropriado informar o paciente sobre a importância de evitar a exposição à fumaça de cigarro, de manter um peso saudável e praticar exercícios físicos de forma regular para reduzir o risco para a doença.

RISCO AUMENTADO

RISCO ACIMA DA MÉDIA

RISCO TÍPICO

Condições De Saúde

HIPERTENSÃO
RISCO AUMENTADO
RISCO ACIMA DA MÉDIA
RISCO TÍPICO
Genes testados - BCAT1, PPARGC1A

Descrição

Este paciente possui um risco genético acima da média para hipertensão. Isso não significa que o paciente irá desenvolver a doença. Este resultado foi determinado usando a etnia indicada pelo paciente. Uma dieta com pouca gordura, pouco sal e com muitas frutas e vegetais pode ser aconselhada para reduzir os riscos.

Condições De Saúde

INFARTO DO MIOCÁRDIO
RISCO AUMENTADO
RISCO ACIMA DA MÉDIA
RISCO TÍPICO
Genes testados - CXCL12, Intergenic_1p13, Intergenic_21q22, Intergenic_9p21, MIA3, OR13G1, PCSK9, PHACTR1, PRR4, SH2B3, WDR12

Descrição

Este paciente possui um risco genético acima da média para o infarto do miocárdio. Isso não significa que o paciente irá desenvolver a doença. Este resultado foi determinado usando a etnia indicada pelo paciente. Seria apropriado informar o paciente sobre a importância de manter um peso saudável, praticar exercícios físicos de forma regular e selecionar uma dieta com pouco sódio e consumir muitas frutas e vegetais para reduzir o risco para doenças.

Condições De Saúde

DIABETES, TIPO 1
RISCO AUMENTADO
RISCO ACIMA DA MÉDIA
RISCO TÍPICO
Genes testados - CLEC16A, CTLA4, ERBB3, HLA, IFIH1, IL2RA, INS, Intergenic_4q27, PTPN2, PTPN22, SH2B3

Descrição

Este paciente possui um risco genético normal para o diabetes tipo 1. Isso não significa que o paciente desenvolverá nem que não desenvolverá a doença. Este resultado foi determinado usando a etnia indicada pelo paciente.

Condições De Saúde

DIABETES, TIPO 2
RISCO AUMENTADO
RISCO ACIMA DA MÉDIA
RISCO TÍPICO
Genes testados - CDKAL1, CDKN2B, ESR1, FTO, HHEX, HNF1B, IGF2BP2, JAZF1, KCNJ11, KCNQ1, MTNR1B, NOTCH2, PPARG, SLC30A8, TCF7L2, WFS1

Descrição

Este paciente possui um risco genético típico para o diabetes tipo 2. Isso não significa que o paciente irá nem que não irá desenvolver a doença. Este resultado foi determinado usando a etnia indicada pelo paciente. Medidas preventivas gerais e informações ao paciente sobre a importância da atividade física frequente e da manutenção de um peso saudável podem ser recomendadas.

Condições De Saúde

FIBRILAÇÃO ATRIAL

RISCO AUMENTADO

RISCO ACIMA DA MÉDIA

RISCO TÍPICO

Gene testado - PITX2

Descrição

Este paciente possui um risco genético típico para a fibrilação atrial. Isso não significa que o paciente irá desenvolver nem que não irá desenvolver a doença. Este resultado foi determinado usando a etnia indicada pelo paciente. Medidas preventivas gerais, como a prática de exercícios, parar de fumar e limitar o consumo de bebidas alcoólicas podem ser incentivadas.

Nutrição

RISCO GENÉTICO PARA NÍVEIS DIMINUÍDOS DE FOLATO

OTIMIZE O CONSUMO

MANTENHA O EQUILÍBRIO

Gene testado - MTHFR

Descrição

O genótipo deste paciente não está associado a níveis plasmáticos mais baixos de folato. O folato pode baixar o nível plasmático de homocisteína, e dietas ricas em folato estão associadas ao risco diminuído de doenças cardiovasculares. O folato é importante principalmente nos primeiros estágios da gravidez para a prevenção de algumas malformações congênitas.

Fatores Metabólicos De Saúde

RISCO GENÉTICO PARA COLESTEROL LDL ELEVADO

RISCO ALTO

RISCO ACIMA DA MÉDIA

RISCO TÍPICO

RISCO ABAIXO DA MÉDIA

RISCO BAIXO

Genes testados - ABCG8, APOB, CELSR2, HMGCR, HNF1A, intergenic, LDLR, MAFB, NCAN, PCSK9

Descrição

Este paciente possui um risco genético acima da média para níveis levemente altos de colesterol LDL (acima de 130 mg/dl). Entretanto, este resultado não significa que o paciente possui níveis quase altos de colesterol LDL. Aconselha-se monitorar os níveis sanguíneos de colesterol LDL deste paciente.

Fatores Metabólicos De Saúde

RISCO GENÉTICO PARA NÍVEIS BAIXOS DE COLESTEROL HDL

RISCO ALTO

RISCO ACIMA DA MÉDIA

RISCO TÍPICO

RISCO ABAIXO DA MÉDIA

RISCO BAIXO

Genes testados - ABCA1, ANGPTL4, CETP, FADS1, GALNT2, HNF4A, KCTD10, LCAT, LIPC, LIPG, LPL, PLTP, TTC39B, ZNF259

Descrição

Este paciente possui um risco genético típico para níveis diminuídos de colesterol HDL. Entretanto, este resultado não significa que o paciente possui níveis ideais de colesterol HDL. O monitoramento do nível sanguíneo de colesterol deve ser feito em idades apropriadas, como recomendado pelo Preventive Services Task Force dos Estados Unidos e outros grupos.

Fatores Metabólicos De Saúde

RISCO GENÉTICO PARA NÍVEIS ELEVADOS DE TRIGLICÉRIDES

Genes testados - ANGPTL3, APOB, FADS1, GCKR, LPL, MLXIPL, NCAN, PLTP, TRIB1, XKR6, ZNF259

Descrição

Este paciente possui um risco genético típico para níveis elevados de triglicérides. Entretanto, este resultado não significa que o paciente possui níveis ideais de triglicérides.

RISCO ALTO

RISCO ACIMA DA MÉDIA

RISCO TÍPICO

RISCO ABAIXO DA MÉDIA

RISCO BAIXO

DETALHE DO GENÓTIPO/HAPLÓTIPO

FARMACOGENÉTICA

Esta seção lista os marcadores genéticos que foram testados para Farmacogenética. Os resultados estão organizados por respostas aos fármacos. Cada resposta a fármaco pode haver duas seções, que inclui uma seção de "Resultado genético" e uma tabela com três colunas. O "Resultado genético" indica o haplótipo, genótipo ou a presença de uma mutação. Um resultado genético contendo "ND" indica que um haplótipo não pôde ser determinado. "Impossível produzir resultados" indica que um resultado não pode ser obtido.

Na tabela, os resultados estão organizados por resposta ao fármaco em três colunas:

1. "Gene/Locus" refere-se ao gene ou à região intergênica onde o marcador está localizado.
2. "Marcador" refere-se ao identificador único do marcador testado
3. "Genótipo" refere-se à combinação de nucleotídeos em um marcador específico; cada letra referindo-se a uma cópia do DNA do paciente. "Del" indica uma supressão do(s) nucleotídeo(s) no DNA do paciente. Um genótipo marcado com "-" indica que foi impossível obter um resultado.

BETA BLOQUEADORES

GENE/LOCUS	MARCADOR	GENÓTIPO
GRK5	rs17098707	A/A

BETA BLOQUEADORES, RESPOSTA À FRAÇÃO DE EJEÇÃO DO VENTRÍCULO ESQUERDO (FEVE)

GENE/LOCUS	MARCADOR	GENÓTIPO
ADRB1	rs1801253	C/C

METABOLISMO DA CAFEÍNA

Resultado genético: CYP1A2 *1/*1

GENE/LOCUS	MARCADOR	GENÓTIPO
CYP1A2	rs762551	A/A

METABOLISMO DO CLOPIDOGREL

Resultado genético: CYP2C19 *2/*17

GENE/LOCUS	MARCADOR	GENÓTIPO
CYP2C19	rs4244285	G/A
CYP2C19	rs4986893	G/G
CYP2C19	rs12248560	C/T
CYP2C19	rs28399504	A/A
CYP2C19	rs41291556	T/T
CYP2C19	rs56337013	C/C
CYP2C19	rs72552267	G/G

METABOLISMO DO METOPROLOL

Resultado genético: CYP2D6 *1/*1

GENE/LOCUS	MARCADOR	GENÓTIPO
CYP2D6	rs16947	C/C
CYP2D6	rs769258	G/G
CYP2D6	rs1065852	C/C
CYP2D6	rs1080985	C/C
CYP2D6	rs3892097	G/G
CYP2D6	rs5030655	T/T
CYP2D6	rs5030656	AAG/AAG
CYP2D6	rs5030865	G/G
CYP2D6	rs28371706	C/C
CYP2D6	rs28371725	G/G
CYP2D6	rs35742686	A/A
CYP2D6	rs59421388	G/G

MIOPATIA INDUZIDA POR SINAVASTATINA

GENE/LOCUS	MARCADOR	GENÓTIPO
SLC01B1	rs4149056	T/T

PERINDOPRIL

GENE/LOCUS	MARCADOR	GENÓTIPO
AGTR1	rs5182	C/C
AGTR1	rs275651	A/A
BDKRB1	rs12050217	A/G

SUPLEMENTAÇÃO COM ESTROGÊNIO

Resultado genético: Factor V Leiden mutation (0 copies); Prothrombin G20210A mutation (0 copies)

GENE/LOCUS	MARCADOR	GENÓTIPO
F2	Prothrombin G20210A	G/G
F5	Factor V Leiden	G/G

VARFARINA

Resultado genético: CYP2C9 *1/*1; VKORC1 G/A

GENE/LOCUS	MARCADOR	GENÓTIPO
CYP2C9	rs1057910	A/A
CYP2C9	rs1799853	C/C
CYP2C9	rs9332131	A/A
VKORC1	rs9923231	G/A

VERAPAMIL E INTERVALO QTC

GENE/LOCUS	MARCADOR	GENÓTIPO
NOS1AP	rs10494366	T/G

VERAPAMIL VS. ATENOLOL

GENE/LOCUS	MARCADOR	GENÓTIPO
CACNA1C	rs1051375	A/A

CONDIÇÃO DE PORTADOR

Esta seção lista os marcadores genéticos que foram testados para Condição de portador. As mutações testadas estão organizadas por doença e entre colchetes ao lado dos seus respectivos genes.

- Se o paciente for portador de uma mutação testada, ela aparecerá em vermelho na seção "Portador de".
- Se o paciente não for portador de uma mutação testada, ela aparecerá em preto na seção "Não portador de".
- Caso um resultado não possa ser obtido para uma mutação, ela aparecerá na seção "Sem dados para".
- "Pendente" significa que o teste do paciente para essa doença ainda está em processamento.
- "Impossível produzir resultado" indica que um resultado não pôde ser obtido.

Risco residual: já que existem muitas mutações raras, é possível ser portador de uma mutação que não está incluída nos nossos testes.

ANEMIA FALCIFORME

Não portador de: **HBB** [Hemoglobin S]

CONDIÇÕES DE SAÚDE

Esta seção lista os marcadores genéticos que foram testados para Condições de saúde. Os resultados estão organizados por condições em três colunas:

1. "Gene/Locus" refere-se ao gene ou à região intergênica onde o marcador está localizado.
2. "Marcador" refere-se ao identificador único do marcador testado
3. "Genótipo" refere-se à combinação de nucleotídeos em um marcador específico; cada letra referindo-se a uma cópia do DNA do paciente. "Del" indica uma supressão do(s) nucleotídeo(s) no DNA do paciente. Um genótipo marcado com "-" indica que foi impossível obter um resultado.

"Impossível produzir resultado" indica que nenhum resultado pôde ser obtido. A importância da evidência científica para cada marcador está disponível no comunicado técnico da condição de saúde correspondente.

DOENÇA ARTERIAL CORONARIANA

GENE/LOCUS	MARCADOR	GENÓTIPO
CDH13	rs8055236	T/G
HNF1A	rs2259816	C/C
Intergenic _10q11	rs501120	A/A
Intergenic _1q41	rs3008621	A/G
Intergenic _2q36	rs2943634	A/C
Intergenic _5q21	rs383830	A/A
Intergenic _8p22	rs17411031	C/C
Intergenic _9p21	rs1333049	C/C
MRAS	rs9818870	C/C
MTHFD1L	rs6922269	A/G
SEZ6L	rs688034	C/C
SMAD3	rs17228212	T/C

DOENÇA ARTERIAL PERIFÉRICA

GENE/LOCUS	MARCADOR	GENÓTIPO
CHRNA3	rs1051730	T/C

HIPERTENSÃO

GENE/LOCUS	MARCADOR	GENÓTIPO
BCAT1	rs7961152	A/A
PPARGC1A	rs8192678	A/G

INFARTO DO MIOCÁRDIO

GENE/LOCUS	MARCADOR	GENÓTIPO
CXCL12	rs1746048	C/C
Intergenic _1p13	rs646776	A/A

INFARTO DO MIOCÁRDIO

GENE/LOCUS	MARCADOR	GENÓTIPO
Intergenic _21q22	rs9982601	C/C
Intergenic _9p21	rs10757278	G/G
MIA3	rs17465637	A/C
OR13G1	rs1151640	G/G
PCSK9	rs11206510	T/C
PHACTR1	rs12526453	G/C
PRR4	rs1376251	C/C
SH2B3	rs3184504	C/C
WDR12	rs6725887	T/T

DIABETES, TIPO 1

GENE/LOCUS	MARCADOR	GENÓTIPO
CLEC16A	rs12708716	A/A
CTLA4	rs3087243	G/G
ERBB3	rs11171739	C/C
HLA	rs2187668	G/G
HLA	rs7454108	T/T
IFIH1	rs1990760	T/T
IL2RA	rs12251307	C/C
INS	rs3741208	C/C
Intergenic _4q27	rs2069763	T/G
PTPN2	rs1893217	T/T
PTPN22	rs2476601	G/G
SH2B3	rs3184504	C/C

DIABETES, TIPO 2

GENE/LOCUS	MARCADOR	GENÓTIPO
CDKAL1	rs10946398	A/A
CDKN2B	rs10811661	T/T
ESR1	rs3020314	T/C

DIABETES, TIPO 2

GENE/LOCUS	MARCADOR	GENÓTIPO
FTO	rs8050136	A/C
HHEX	rs1111875	A/A
HNF1B	rs7501939	C/C
IGF2BP2	rs1470579	A/A
JAZF1	rs864745	A/G
KCNJ11	rs5219	C/C
KCNQ1	rs2237892	C/C
MTNR1B	rs10830963	C/C
NOTCH2	rs10923931	G/G
PPARG	rs1801282	C/C
SLC30A8	rs13266634	T/C
TCF7L2	rs7903146	T/C
WFS1	rs10010131	G/G

FIBRILAÇÃO ATRIAL

GENE/LOCUS	MARCADOR	GENÓTIPO
PITX2	rs2200733	C/C

RESPOSTAS À DIETA, NUTRIÇÃO E EXERCÍCIOS

Esta seção lista os marcadores genéticos que foram testados para respostas à dieta, nutrição e exercícios. Os resultados estão organizados por condições em quatro colunas:

1. "Gene/Locus" refere-se ao gene ou à região intergênica onde o marcador está localizado.
2. "Marcador" refere-se ao identificador único do marcador testado
3. "Genótipo" refere-se à combinação de nucleotídeos em um marcador específico. As letras de cada lado da barra diagonal refere-se às duas cópias do DNA do paciente. Um genótipo marcado com "-" indica que foi impossível obter um resultado.
4. "Força" refere-se à força científica de provas de pesquisas para o marcador genético e o resultado associado. Quatro espaços preenchidos indica um estudo conduzido com mais de 2.000 pessoas e com, no mínimo, um estudo que tenha reproduzido os resultados. Três espaços preenchidos indicam um estudo conduzido com mais de 400 pessoas. Dois espaços preenchidos indicam um estudo com menos de 400 pessoas; estudos nesta categoria são preliminares, mas passam são aprovados pelos padrões da Pathway para o significado estatístico. Um espaço indica que os resultados são extremamente preliminares. "Impossível produzir resultados" indica que um resultado não foi obtido.

RISCO GENÉTICO PARA NÍVEIS DIMINUÍDOS DE FOLATO

GENE/LOCUS	MARCADOR	GENÓTIPO	FORÇA CIENTÍFICA
MTHFR	rs1801133	C/C	■ ■ ■ □

RISCO GENÉTICO PARA COLESTEROL LDL ELEVADO

GENE/LOCUS	MARCADOR	GENÓTIPO	FORÇA CIENTÍFICA
ABCG8	rs6544713	T/C	■ ■ ■ ■
APOB	rs515135	G/G	■ ■ ■ ■
CELSR2	rs12740374	G/G	■ ■ ■ ■
HMGCR	rs3846663	T/C	■ ■ ■ ■
HNF1A	rs2650000	C/C	■ ■ ■ ■
intergenic	rs1501908	G/G	■ ■ ■ ■
LDLR	rs6511720	G/G	■ ■ ■ ■
MAFB	rs6102059	T/T	■ ■ ■ ■
NCAN	rs10401969	T/T	■ ■ ■ ■
PCSK9	rs11206510	T/C	■ ■ ■ ■

RISCO GENÉTICO PARA NÍVEIS BAIXOS DE COLESTEROL HDL

GENE/LOCUS	MARCADOR	GENÓTIPO	FORÇA CIENTÍFICA
ABCA1	rs1883025	A/G	■ ■ ■ ■
ANGPTL4	rs2967605	G/G	■ ■ ■ ■
CETP	rs247616	A/G	■ ■ ■ ■
FADS1	rs174547	T/C	■ ■ ■ ■
GALNT2	rs4846914	A/A	■ ■ ■ ■
HNF4A	rs1800961	C/C	■ ■ ■ ■
KCTD10	rs2338104	C/G	■ ■ ■ ■
LCAT	rs2271293	A/G	■ ■ ■ ■

RISCO GENÉTICO PARA NÍVEIS BAIXOS DE COLESTEROL HDL

GENE/LOCUS	MARCADOR	GENÓTIPO	FORÇA CIENTÍFICA
LIPC	rs10468017	C/C	■ ■ ■ ■
LIPG	rs4939883	C/C	■ ■ ■ ■
LPL	rs12678919	A/A	■ ■ ■ ■
PLTP	rs7679	T/C	■ ■ ■ ■
TTC39B	rs471364	A/A	■ ■ ■ ■
ZNF259	rs964184	C/C	■ ■ ■ ■

RISCO GENÉTICO PARA NÍVEIS ELEVADOS DE TRIGLICÉRIDES

GENE/LOCUS	MARCADOR	GENÓTIPO	FORÇA CIENTÍFICA
ANGPTL3	rs10889353	A/A	■ ■ ■ ■
APOB	rs7557067	A/G	■ ■ ■ ■
FADS1	rs174547	T/C	■ ■ ■ ■
GCKR	rs1260326	T/C	■ ■ ■ ■
LPL	rs12678919	A/A	■ ■ ■ ■
MLXIPL	rs714052	T/T	■ ■ ■ ■
NCAN	rs17216525	C/C	■ ■ ■ ■
PLTP	rs7679	T/C	■ ■ ■ ■
TRIB1	rs2954029	A/T	■ ■ ■ ■
XKR6	rs7819412	A/G	■ ■ ■ ■
ZNF259	rs964184	C/C	■ ■ ■ ■

RISCO RESIDUAL APÓS RESULTADOS DE TESTE NEGATIVOS

No caso de um resultado negativo (não portador), há um risco residual de que o paciente possa ter uma mutação que não faz parte do painel de teste. Estão incluídas na tabela abaixo as estimativas de risco residual para as condições do portador incluídas no teste de status de portador da Pathway Genomics. A taxa de portadores da população, a taxa de detecção de portador e o risco residual são mostrados para condições e populações específicas cujos dados são conhecidos. Para outras condições listadas abaixo e populações não mostradas, a prevalência é rara, a taxa de detecção de mutação é desconhecida e o risco residual não é calculável.

Para indivíduos com resultado "NÃO PORTADOR" de uma condição para a qual há histórico pessoal/familiar sugestivo, testes genéticos adicionais podem ser indicados.

ANEMIA FALCIFORME

POPULAÇÃO	TAXA DE PORTADOR	TAXA DE DETECÇÃO	RISCO RESIDUAL
Afro-americanos	1:15	100.0%	0
Índios americanos	1:150	100.0%	0
Hispanícos	1:203	100.0%	0
Árabes	1:478	100.0%	0
Caucasianos	1:642	100.0%	0
Indianos asiáticos	1:652	100.0%	0
Filipinos	1:879	100.0%	0
Asiáticos	1:1315	100.0%	0
Sudeste asiático	1:2365	100.0%	0

AVISO

Este relatório não se destina a ser utilizado unicamente pelo paciente sem a consulta de um profissional de saúde licenciado. Este teste foi desenvolvido e suas características de desempenho determinadas pelo laboratório de testes. Ele não foi liberado nem aprovado pelo FDA (Food and Drug Administration).

Caso tenha alguma dúvida sobre este relatório, entre em contato com um conselheiro genético ou consulte o seu médico.

RISCOS E LIMITAÇÕES

Risco de problemas técnicos laboratoriais ou erros laboratoriais

O laboratório de testes, certificado pelo CLIA, possui procedimentos padronizados e eficazes estabelecidos para proteger contra problemas técnicos e operacionais. Entretanto, tais problemas podem ocorrer. O laboratório recebe amostras coletadas por pacientes e médicos. Problemas nos envios ao laboratório ou com o manuseio das amostras podem ocorrer, incluindo, mas não se limitando a danos à amostra ou aos documentos relacionados, rotulagem incorreta, e perda ou atraso do recebimento da amostra. Problemas laboratoriais que levem à impossibilidade de obter resultados podem ocorrer. Exemplos incluem, mas não estão limitados à rotulagem incorreta da amostra, contaminação do DNA, resultados impossíveis de serem interpretados e erros de natureza humana e/ou do sistema de análises. Nestes casos, o laboratório pode necessitar solicitar uma nova amostra. Entretanto, ao refazer o teste, é possível que continue não se obtendo resultados.

Como com qualquer teste laboratorial, existe uma pequena chance de que o laboratório possa entregar resultados incorretos. Por exemplo, o laboratório pode declarar que um certo genótipo está presente quando, de fato, não está presente. Qualquer tipo de erro laboratorial pode levar a decisões incorretas no que diz respeito ao tratamento médico e/ou recomendações alimentares e de exercícios físicos. Caso um erro laboratorial tenha ocorrido ou for suspeito, o médico pode desejar conduzir outras avaliações e/ou outros testes. Testes suplementares podem ser efetuados para verificar qualquer resultado a qualquer momento.

Limitações gerais

O objetivo deste teste é oferecer informações sobre como os genes de um indivíduo testado podem influenciar a condição de portador para algumas doenças hereditárias, respostas a alguns medicamentos, riscos para condições de saúde específicas e/ou certas dietas, respostas a exercícios e alimentação, assim como aprender sobre os ancestrais passados do indivíduo testado, dependendo do teste genético específico que foi solicitado pelo médico. Indivíduos testados não devem mudar quaisquer cuidados médicos (incluindo, mas não se limitando a mudanças na dosagem ou frequência das medicações, programas exercícios e dietas ou planejamento de gravidez) baseado em resultados sem consultar um médico.

A ciência por trás do significado ou da interpretação de certos resultados evolui continuamente. Embora passos enormes tenham sido dados para o avanço do uso potencial dos testes genéticos, ainda existe muito para ser descoberto. O teste genético é baseado em informações, desenvolvimentos e técnicas que são conhecidas nos dias de hoje. Pesquisas futuras podem revelar mudanças na interpretação de testes genéticos obtidos previamente. Por exemplo, qualquer teste genético está limitado pelas variantes sendo testadas. A interpretação do significado de algumas variantes pode mudar ao se pesquisar mais sobre elas. Algumas variantes associadas a doenças, respostas a medicamentos, a a dieta, nutrição e exercícios podem não ser testadas; essas variantes, possivelmente, não foram identificadas em estudos genéticos.

Muitas das condições e das respostas a medicamentos que são testadas dependem de fatores genéticos assim como fatores não genéticos como idade, histórico médico pessoal e familiar, dieta e etnia. Como tal, um indivíduo pode não apresentar a resposta a medicamentos, doença ou dieta, nutrição e exercícios específicos e correspondentes aos resultados do teste genético.

Outra limitação para algumas condições, particularmente nas áreas de dieta e exercícios, é que as associações genéticas foram estudadas e observadas apenas em populações caucasianas. Neste caso, as interpretações e recomendações são feitas no contexto dos estudos com caucasianos, mas os resultados podem ou não ser relevantes ao indivíduo testado que não é caucasiano ou pertence a duas ou mais etnias.

Baseados em resultados de testes e outros conhecimentos médicos do indivíduo testado, os médicos podem desejar conduzir testes independentes suplementares ou consultar outro médico ou um conselheiro genético.

Limitações específicas à condição

As condições abaixo talvez não se apliquem a todos os tipos de relatórios.

- Beta bloqueadores, resposta à fração de ejeção do ventrículo esquerdo (FEVE): ainda é controversial se a variação testada modifica ou não os resultados da terapia com betabloqueadores.
- Verapamil e intervalo QTc: a associação do marcador testado ao prolongamento do intervalo QTc induzido pelo verapamil ainda não foi reproduzida de forma independente.
- Verapamil vs. atenolol: a associação do marcador testado com os benefícios do verapamil contra o atenolol ainda não foi reproduzida de forma independente.

DEFINIÇÕES DE RESULTADOS

Alterado 	Resultados e/ou dados do paciente que foram revisados de uma maneira que não influencia a significância clínica do(s) resultado(s) e/ou diagnóstico, tratamento ou monitoramento do paciente.
Corrigido 	Resultados e/ou dados do paciente que foram revisados de uma maneira que poderia influenciar a significância clínica do(s) resultado(s) e/ou diagnóstico, cuidados ou tratamento do paciente.
Final 	Resultados disponíveis no momento do lançamento do relatório ou que foram revisados de um estado pendente a um estado final.
Pendente 	Resultados de testes que não estão disponíveis no momento da publicação do relatório. Todos os resultados pendentes serão indicados no relatório.