

myDNAmap
compatibilidade
genética



myDNAmap
o poder da sua genética

myDNAmap é uma empresa de medicina genómica que nasceu com o objetivo de facilitar toda a informação que contém o seu ADN ao público em geral para que estes possam cuidar da sua saúde e da dos seus.

O **myDNAmap** oferece um serviço completo e diferente na área da medicina preventiva: fazemos a sequenciação do genoma completo que contém todos os genes associados à saúde e ao bem-estar do indivíduo; prestamos aconselhamento pré e pós-sequenciação de maneira a responder a todas as perguntas do cliente e a explicar todos os resultados encontrados; desenvolvemos a **myDNAapp**, uma aplicação móvel onde os clientes podem consultar os resultados, contactar os nossos profissionais médicos e científicos e onde pode incluir toda a informação sobre a sua saúde para o ajudarmos a personalizar o seu relatório genético. Para além disso, o **myDNAmap** oferece atualizações anuais que incluem as descobertas mais recentes no campo da genética.

Sabemos que cada um de nós, assim como o nosso ADN, é único e irrepetível.

Conhecer o seu perfil genético ajuda-o a cuidar da sua saúde e da dos seus. Hoje, amanhã e sempre.



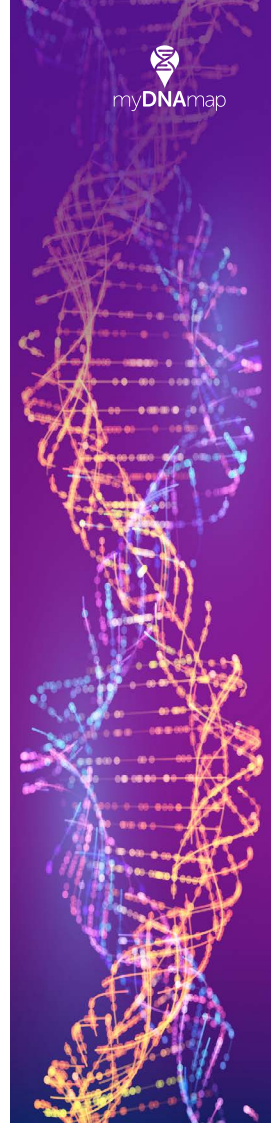
Sempre verifique **mydnamap.com** para obter as atualizações mais recentes de nossos serviços.



myDNAmap compatibilidade genética

O teste de compatibilidade genética é dirigido às pessoas que:

- estão a planear ter filhos..
- têm antecedentes familiares de doenças genéticas.
 - irão ser doadores de óvulos ou sémen.
- realizem tratamentos de fertilidade com gâmetas doados.
- têm histórico familiar de consaguinidade ou endogamia.
- estão em idade reprodutiva e interessadas em conhecer o seu estado de portador para as doenças estudadas.



Teste de Compatibilidade Genética de Preconceito no Painel MyDNAmap

O teste de compatibilidade genética pré-concepcional permite conhecer o risco de ter um filho com uma doença genética, até no caso de ambos os progenitores serem saudáveis. Também avalia o risco de transmitir uma condição genética à descendência. Através da sequenciação do genoma completo, analisamos **mais de 700 genes** associados a doenças recessivas hepáticas, metabólicas, neurológicas, sensoriais, cardíacas, imunológicas, dermatológicas, esqueléticas, (neuro)musculares, hematológicas, nefrológicas, intelectuais, hormonais e motoras, que a descendência pode apresentar.

Compreender o estado do portado ajuda a trabalhar com os profissionais nas alternativas que a sua futura **família** terá.



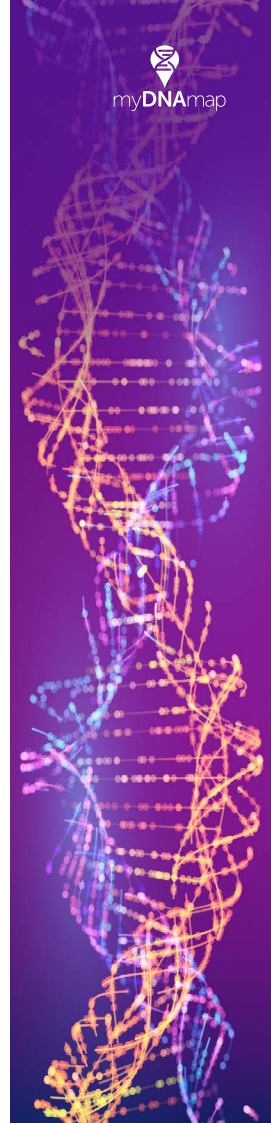


myDNAmap compatibilidade genética

Quais são as variantes genéticas autossômicas recessivas?

No nosso ADN, o genoma está contido em 46 estruturas chamadas cromossomas que se agrupam em pares: os primeiros 22 denominam-se de autossômicos e estão presentes em homens e mulheres. O 23º par representa os cromossomas sexuais: XX em mulheres e XY em homens.

As variantes genéticas autossômicas recessivas são aquelas que têm um impacto na nossa saúde, quando se herdamos de ambos os progenitores. No entanto, se só as herdamos de um progenitor, não terão nenhum impacto na nossa vida (nesse caso, diremos que **"portamos"** uma variante recessiva).



O que implica ser portador de uma variante genética?

Uma variante genética é qualquer mudança numa sequência de ADN e é precisamente o que nos faz únicos. As variantes genéticas podem estar associadas a uma doença ou traços físicos, como a cor dos olhos.

Um portador é um pessoa que herdou uma determinada variante genética mas não manifesta nenhuma doença. No entanto, pode transmitir esta variante à sua descendência. O teste de compatibilidade genética permite identificar este risco. Fig 1

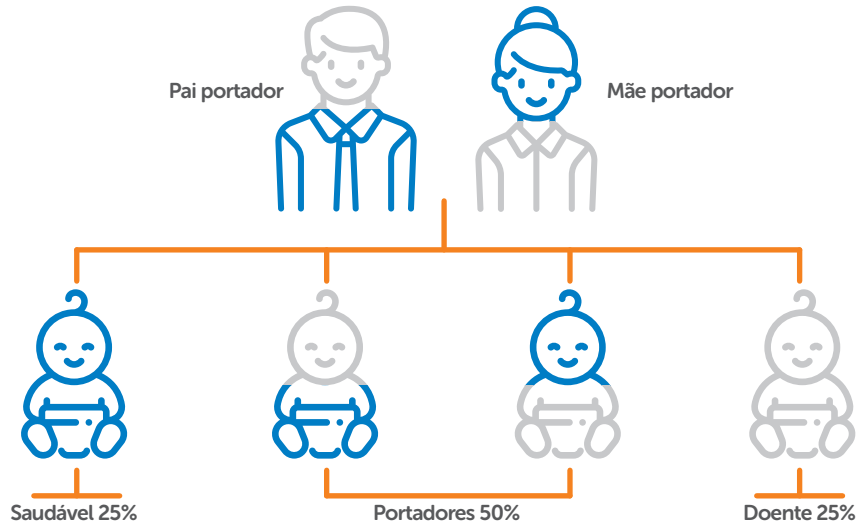


Fig. 1. Portador de variantes genéticas autossômicas recessivas

myDNAmap compatibilidade genética

Quais são as variantes genéticas autossômicas recessivas ligadas ao cromossoma X?

São as variantes genéticas localizadas no cromossoma X que determinam o sexo feminino.

As mulheres têm duas cópias do cromossoma X (um herdado da mãe e outro do pai): portanto, se um dos genes do cromossoma X tem um alteração, o gene normal do outro cromossoma pode compensar a cópia alterada. Fig. 2

Por outro lado, se um homem apresenta uma variante recessiva ligada ao cromossoma X, vai manifestar a doença já que os homens têm apenas um cromossoma X e, portanto, não pode existir compensação..

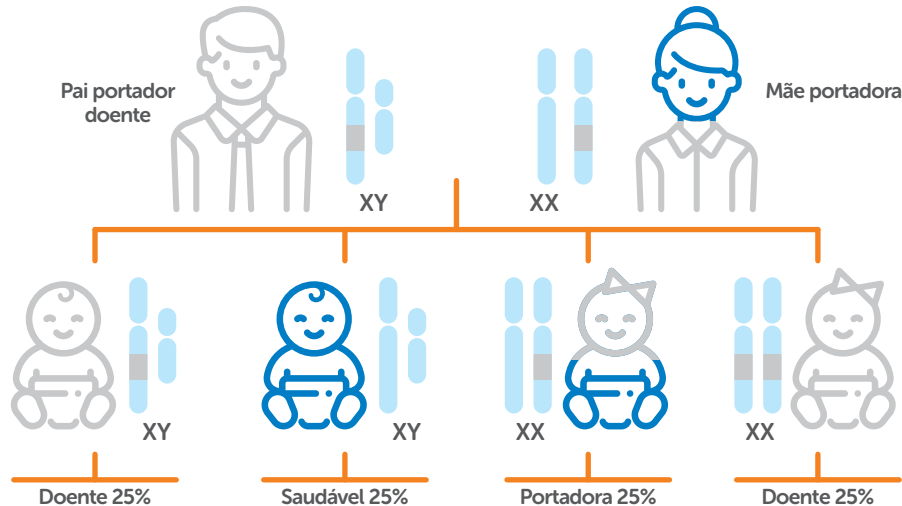


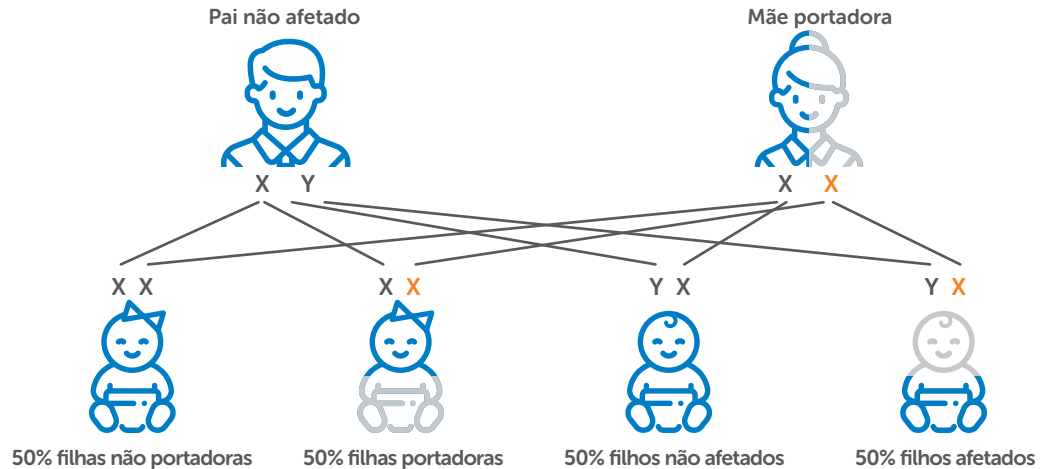
Fig. 2. Diagrama de hereditariedade de doença ligada ao cromossoma X de mãe portadora e pai doente

Uma mulher afetada por uma doença recessiva ligada ao cromossoma X irá transmitir o alelo mutado a todos os seus descendentes:

- Todas as filhas serão portadoras (mas não afetadas)
- Todos os filhos serão afetados pela doença

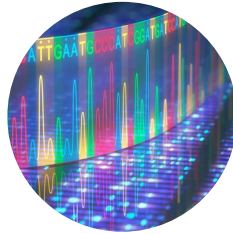
Uma mulher portadora tem uma probabilidade de 50% que cada filho ou filha (independentemente do seu sexo) herde o alelo mutado, sendo que se um homem o herda irá desenvolver a doença e se a mulher o herda será unicamente portadora da doença. Fig. 3

Um homem afetado, no entanto, transmitirá o alelo mutado a todas as suas filhas, que serão portadoras, mas nenhum dos seus filhos.



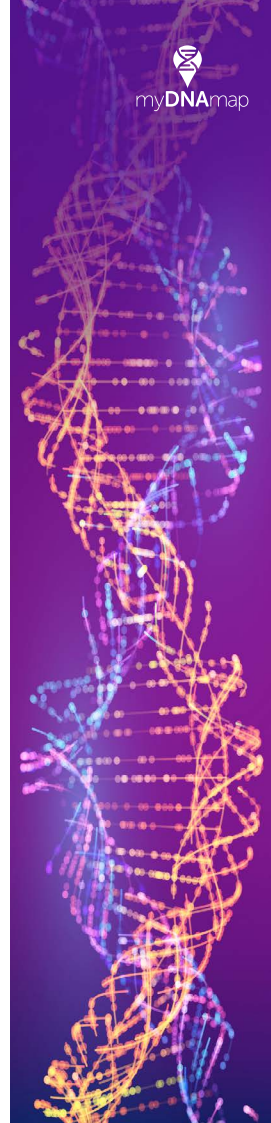
myDNAmap compatibilidade genética

Painéis relacionados



myDNAmap neurologia

O relatório **myDNAmap** que nossos conselheiros genéticos fornecerão a você inclui o resultado da análise de 10 painéis genéticos que cobrem as áreas de: esportes, nutrição, cardiologia, fertilidade, câncer, compatibilidade genética, ancestralidade, farmacologia, vícios e neurologia.



Tecnologia aplicada

A sequenciação do genoma completo (Whole genome sequencing - WGS) é realizada nos sistemas Illumina HiSeq X10 ou o NovaSeq 6000. (IlluminaPE150, Q30 \geq 80%) e alinhadas com o genoma humano de referência GRCh37/hg19. A classificação e análise das variantes é levada a cabo segundo as recomendações do Colégio Americano de Genética e Genômica Médica (ACMG). As variantes informadas são nomeadas com base nas recomendações da Human Genome Variation Society (HGVS).

O Nosso Relatório: é a comunicação científica-técnica dos resultados, elaborada de forma precisa mas simples e dirigida tanto aos nossos utilizadores como aos nosso profissionais de saúde. Entrega-se no âmbito de uma consulta com algum dos nossos consultores genéticos - que se pode realizar por video-conferência - na qual o profissional especializado explica os detalhes, responde às questões do utilizador e esclarece as dúvidas que possam surgir.

Nota: a deteção de variantes genéticas estabelece apenas a predisposição ou potencialidade mas não estabelece de maneira nenhuma a certeza do desenvolvimento de doenças. A informação genética proporcionada não é válida em nenhum caso para uso diagnóstico e não implica a possibilidade de determinar a idade de início nem o tipo ou gravidade das doenças, também não permite descartar a existência da heterogeneidade clínica ou genética

Bibliografia

- Grody WW et al. ACMG position statement on prenatal/preconception expanded carrier screening. Genet Med. 2013. PMID: 23619275.
 - Committee on Genetics. Committee Opinion No. 691: Carrier Screening for Genetic Conditions. Obstet Gynecol. 2017. PMID: 28225426.
 - Bajaj K, Gross SJ. Carrier Screening: Past, Present, and Future. J Clin Med. 2014;3(3):1033–1042. Published 2014 Sep 15. doi:10.3390/jcm3031033
 - Lazarin GA, Haque IS. Expanded carrier screening: A review of early implementation and literature. Semin Perinatol. 2016. PMID: 26718446.
-





my**DNA**map

o poder da sua genética



www.mydnamap.com
clientes@mydnamap.com