

mydnamap  
ascendência



my**DNA**map  
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.



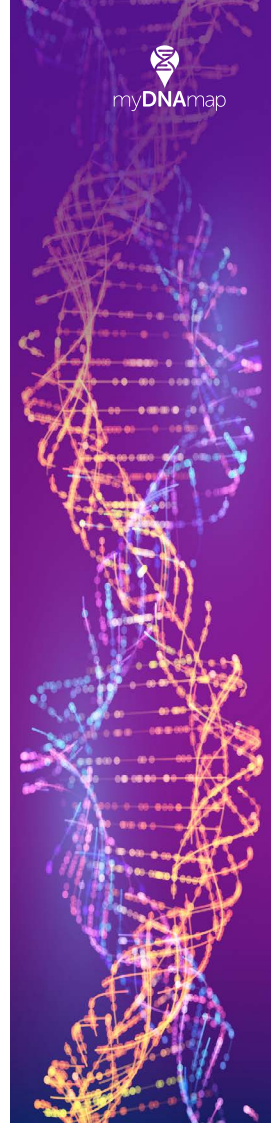
Sempre verifique **mydnamap.com** para obter as atualizações mais recentes de nossos serviços.



## myDNAmap ascendência

### Con myDNAmap Ascendência poderá saber:

- as combinações genéticas que o seu ADN guarda e como está conectado com o mundo.
- as regiões do mundo onde tem ascendência.
- o grau de variação compartilhada entre os genomas de cada indivíduo.



A ascendência genética baseia-se na compreensão da distribuição da diversidade entre as populações humanas que reflita a história demográfica e evolutiva da nossa espécie. A evidência genética e arqueológica indica que, desde há 100000 anos, à medida que o tamanho da população humana aumentava de maneira acelerada, os humanos dispersaram-se desde o este de África para povoar outras partes do mundo.

Embora a magnitude destes eventos migratórios e a definição exata das rotas seguidas seja ainda objeto de investigação, sabemos que cada população tem um histórico evolutivo particular, que se relaciona com o de outras povoações em diferentes níveis. É assim que os americanos nativos são mais parecidos geneticamente com os asiáticos do este do que aos africanos e aos europeus. Ainda assim, os fluxos migratórios posteriores à divergência das povoações faz com que umas tenham mais afinidades entre si. Isso explica o porquê de as povoações americanas contemporâneas terem mais afinidades com povoações europeias e algumas africanas do que com povoações asiáticas.

Tendo em conta a complexidade do histórico evolutivo que foi moldando a diversidade genética da nossa espécie, pode-se medir o grau de variação compartilhada entre os genomas dos indivíduos. Ao identificar como se relaciona com indivíduos de um painel de referência de povoações do mundo, podemos estimar de onde vieram os seus antepassados.

Além de ajudar a conhecer o histórico familiar das gerações passadas, conhecer a sua ascendência genética tem um grande impacto na área biomédica, já que é primordial para esclarecer um mapa genótipo-fenótipo, ou seja as relações entre variantes do seu genoma.

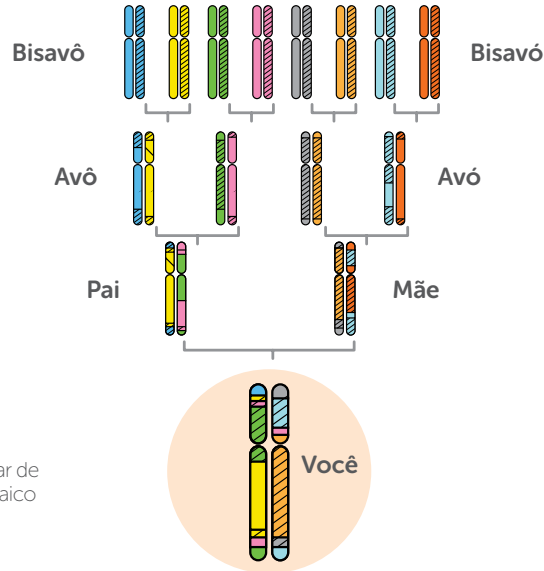
### **Genes, cromossomas e ADN: uma explicação básica**

O nosso corpo é formado por milhões de células. A maioria das células contém um jogo completo de genes, um conjunto de instruções que controlam o nosso crescimento e o funcionamento do nosso corpo. Os cromossomas e os genes compõem, por sua vez, uma molécula química chamada ADN. O ADN divide-se em nuclear (presente no núcleo da célula) e mitocondrial (presente no citoplasma). O ADN mitocondrial herda-se de mãe para filhos. Por sua vez, 50% da nossa informação genética presente no ADN nuclear é herdada 50% de cada progenitor. Indo uma geração mais atrás, temos 25% de material genético dos nossos 4 avós e assim sucessivamente.

## myDNAmap ascendência

Os genes encontram-se numa estrutura que se assemelha a fios chamadas cromossomas. Normalmente, possuímos 46 cromossomas que herdamos dos nossos pais: 23 da nossa mãe e 23 do nosso pai, pelo que temos 46 no total (ou 23 pares). Os 22 primeiros pares chamam-se autossomas e são comuns ao homem e à mulher. Ao par 23 chamamos cromossomas sexuais. A mulher possui os cromossomas sexuais X e o homem possui um cromossoma sexual X e um cromossoma sexual Y.

Mas o processo de hereditariedade é complexo, já que não herdamos as sequências de ADN dos cromossomas dos nossos pais tais como eles: recombina-se. Herdamos então sequências que são combinações de frações de sequências do pai interrompidas por frações de sequências da mãe. Por estas razões, o nosso genoma parece um mosaico de pedaços de ADN dos nossos antepassados.



As nossas sequências de ADN num par de cromossomas autossomal é um mosaico de frações de sequências dos nossos antepassados

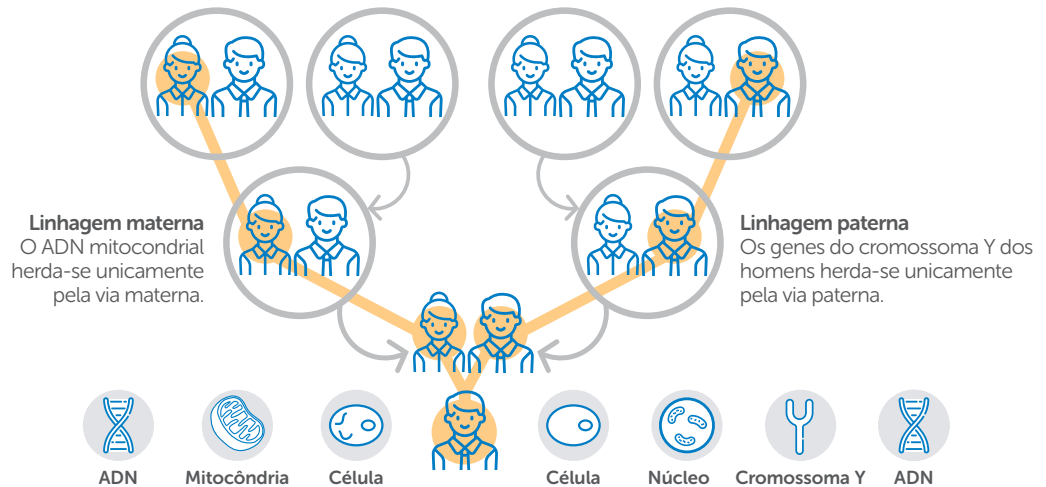


## myDNAmap ascendência

Distinguimos três tipos de marcadores informativos para estudar a ascendência genética de um indivíduo:

- marcadores do ADN mitocondrial (materno).
- marcadores do cromossoma Y (paterno).
- marcadores autossomais (paterno-materno).

A linhagem paterna, por estar baseada no cromossoma Y (presente apenas em homens) só poderá ser estudada em homens. Por outro lado, a materna pode ser estudada independentemente do sexo da pessoa que faz o teste. .



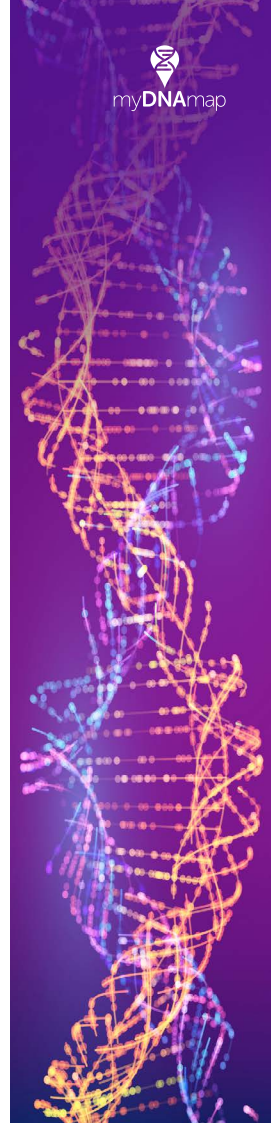
As linhagens paterna e materna são herdadas pelo cromossoma Y e pelo DNA mitocondrial, respectivamente.

## myDNAmap ascendência

### Como funciona o nosso painel de ascendência

Para fazer o teste, comparamos as sequências completas do seu ADN mitocondrial (e também os do cromossoma Y, no caso dos homens), com base nos dados de variantes descritas como específicas dos haplogrupos. Os haplogrupos são grupos de combinações de variantes genéticas que apresentam padrões geográficos de distribuição espacial próprios. Assim podemos identificar a que região do mundo se pode rastrear a sua linhagem materna e a sua linhagem paterna, respetivamente.

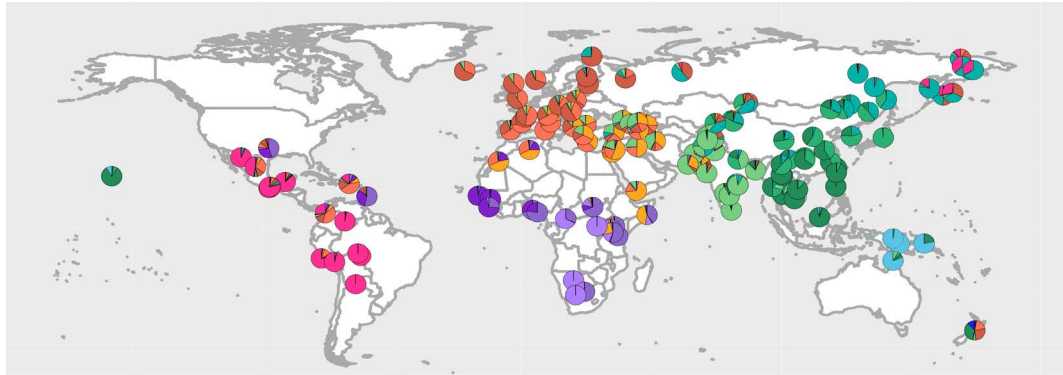
Graças ao terceiro tipo de marcadores, os autossomais, podemos identificar de que povoações provêm os antepassados da sua árvore genealógica, tanto paternos como maternos. No entanto, não podemos distinguir se uma origem identificada se deve ao histórico familiar paterno ou materno. Por sua vez, ainda que a informação dos marcadores autossomais pareça ser mais exaustiva, o processo de recombinação não permite chegar a conclusões tão acertadas como aquelas obtidas através dos marcadores do cromossoma Y e do ADN mitocondrial. Por isso, compilamos a informação que estes três marcadores proporcionam com o fim de obter uma ideia melhor da origem dos seus antepassados.



## myDNAmap ascendência

Analisamos centenas de milhares de marcadores autossomais para um painel de 3531 indivíduos provenientes de 142 povoações de referência dos cinco continentes. Seleccionámos estes indivíduos por pertencerem a povoações com um histórico evolutivo próprio bem identificado e classificado em algum dos 12 grandes grupos definidos por semelhança genética (ver Mapa). Vamos informá-lo sobre a percentagem do seu ADN nuclear proveniente de cada um destes 12 grupos.

Com estes resultados podemos dar conta da complexidade da sua árvore genealógica e poderá saber se os seus antepassados provêm de uma mesma povoação, de várias povoações próximas ou de povoações muito distintas, assim como identificar a região onde viviam.



### Grupo geográfico principal



Distribuição geográfica das povoações do nosso painel de referência para estudos de ascendência com marcadores autossomais. Em cada povoação estão representadas as percentagens de ascendência dos 12 grupos que podemos reportar até à data. Este mapa dá conta de que os grupos de ascendência não são entidades isoladas e que foram nomeadas de acordo com a zona geográfica onde são encontrados com mais frequência.

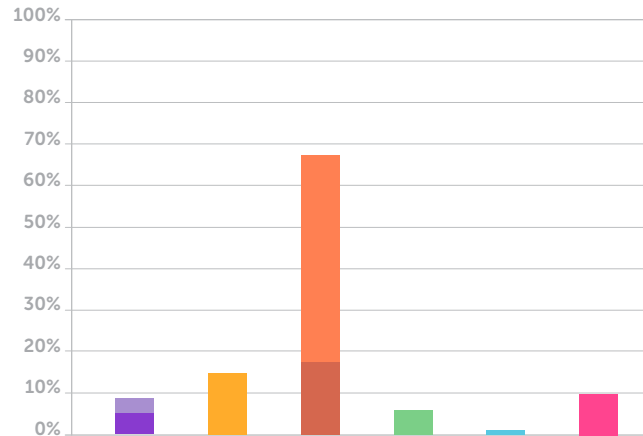


## myDNAmap ascendência

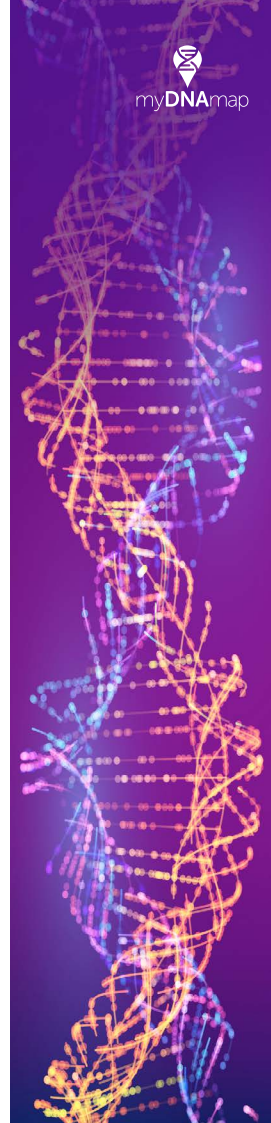
Foi demonstrado em diversos estudos que muitas das condições de saúde ou de resistência a certas patologias ou agentes infecciosos estão condicionadas pela ascendência do indivíduo. Os resultados mencionados previamente constituem uma aproximação global, isto é dão conta dos padrões gerais de ascendência no seu genoma. No entanto, o efeito potencial da ascendência deve-se às variações específicas das regiões do seu genoma as quais desempenham um papel substancial na fisiologia do ponto de interesse. Por exemplo, irmãos mestiços de uma mãe europeia e um pai africano subsaariano podem chegar a ter uma ampla variedade de cor de pele e cabelo segundo as variantes que herdaram de cada um dos seus pais nas reuniões genómicas associadas à produção da melanina.

Estamos a desenvolver um marco analítico com a finalidade de identificar a ascendência de cada região do seu genoma. Essa informação irá ajudar-nos a calcular o seu mapa genótipo-fenótipo com mais precisão.

A sua ascendência	
<b>africano subsaariano: 8,05%</b>	
● leste africano: 0,25%	
● oeste africano: 3,68%	
● sul africano: 4,12%	
<b>europeo: 64,94%</b>	
● sul da europa: 47,96%	
● norte da europa: 16,98%	
<b>oriental médio-norte da África: 11,95%</b>	
<b>asiático: 5,09%</b>	
● asiático central: <0,1%	
● asiático meridional central: 5,09%	
● leste asiático: <0,1%	
● asiático do sudeste: <0,1%	
<b>nativo americano: 9,97%</b>	
<b>oceânia: &lt;0,1%</b>	



Um exemplo de resultado de ascendência a nível do genoma completo



### Notas:

As informações obtidas em nosso painel estão sujeitas a alterações. Os algoritmos usados para executar esse cálculo de ancestralidade são calculados com base no número de populações de referência. À medida que a diversidade e a quantidade de populações aumentam e as integramos ao nosso painel de referência, aumentaremos a resolução da sua composição ancestral.

**Relatórios de paternidade não serão feitos.**

### 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 nossos 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.

---

### Bibliografia:

- Shraga R et al. Evaluating genetic ancestry and self-reported ethnicity in the context of carrier screening. BMC Genet. 2017 Nov 28;18(1):99
  - Underhill PA and Kivisild T. Use of y chromosome and mitochondrial DNA population structure in tracing human migrations. Annu Rev Genet. 2007;41:539-64. Review
  - Li JZ et al. Worldwide human relationships inferred from genome-wide patterns of variation. Science. 2008 Feb 22;319(5866):1100-4
  - Mallick S et al. The Simons Genome Diversity Project: 300 genomes from 142 diverse populations. Nature. 2016 Oct 13;538(7624):201-206
-





my**DNA**map

o poder da sua genética



[www.mydnamap.com](http://www.mydnamap.com)  
[clientes@mydnamap.com](mailto:clientes@mydnamap.com)