

myDNAmap
neurologia



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.

Conhecer a predisposição genética a doenças neurológicas permite:

- instaurar estratégias terapêuticas preventivas.
- modificar hábitos que contribuem para o desenvolvimento dos sintomas.
- identificar as melhores ferramentas para tratamento de maneira personalizada.
 - detetar antecedentes familiares que se devem ter em conta e realizar o aconselhamento genético para tomar as decisões mais adequadas.

No **Painel myDNAmap Neurologia** analisamos mais de **450 genes** relacionados com doenças neurológicas monogénicas hereditárias, para que possam atuar de maneira efetiva na prevenção, no prognóstico e o tratamento tanto das doenças mais frequentes como daquelas consideradas doenças raras ou baixa frequência.

- Distonias
- Parkinson hereditário e parkinsonismo

Distúrbios de movimento

- Demências
- Esclerose lateral amiotrófica (ELA)
- Doença de Alzheimer hereditária
- Parkinson hereditário e parkinsonismo
- Doenças causadas por prions

Distúrbios neuro-degenerativos

- Painel de distúrbios neuromusculares integrais
- Miastenia congénita
- Hipertemia maligna
- Distrofia muscular
- Distroglianopatia
- Distrofia muscular de Emery-Dreifuss
- Distrofia muscular do tipo cinturas

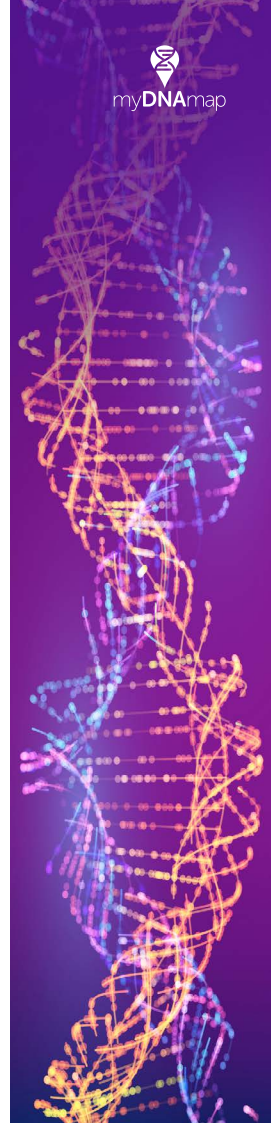
Distúrbios neuro-musculares

- Neuropatias
- Doença de Charcot-Marie-Tooth
- Paraplegia espástica hereditária

Neuropatias e distúrbios relacionados

- Doença do músculo esquelético associada à miocardiopatia

- Epilepsias e distúrbios por desenvolvimento anormal do cérebro



Os fatores genéticos desempenham um papel importante no desenvolvimento de muitas doenças, incluindo as neurológicas. Conhecer a informação genética de maneira precoce permite-nos tomar decisões a respeito da saúde: assim podemos contribuir ativamente para a prevenção, atrasar o surgimento de uma doença ou aliviar os seus sintomas.

A neurologia é uma das especialidades que mais está a beneficiar da evolução da genética e das tecnologias da sequenciação massiva, com a sequenciação do genoma completo. O estudo do genoma pode ser utilizado para conhecer a predisposição para sintomas neurológicos graves. É importante saber que apresentar uma predisposição genética para uma doença não significa necessariamente que essa doença se vá desenvolver: os fatores ambientais influenciam a sua manifestação e é possível intervir sobre eles de maneira preventiva.





Alguns dados das doenças neurológicas

A genética das doenças neurológicas é complexa já que, em certas ocasiões, as variantes de um gene são determinantes para o desenvolvimento da doença, mas noutros casos, essas mesmas variantes genéticas podem ver-se moduladas por fatores ambientais como a dieta ou o consumo de drogas. Por isso é que alguns indivíduos com hábitos de vida diferentes e o mesmo gene associado, podem desenvolver a doença e outros não. Por isso, na **app myDNAmap** reunimos todos os dados relacionados com os hábitos de vida, através de um inquérito elaborado pelos nossos profissionais de saúde, na qual incluímos toda a informação relevante para uma boa avaliação de risco.

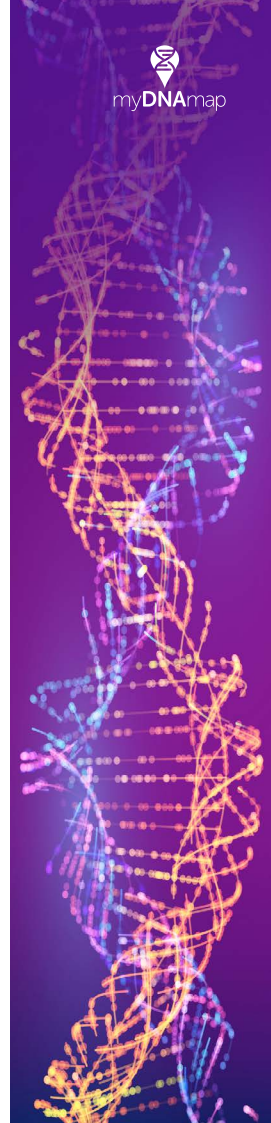
Doença de Parkinson

O Parkinson é um distúrbio neurodegenerativo que afeta os neurónios encarregados pelo controlo de movimento. Estes neurónios afetados não produzem uma quantidade suficiente de dopamina (substância que se encarrega de controlo dos movimentos voluntários da pessoa), provocando sintomas como tremores, problemas de equilíbrio e coordenação, rigidez nas extremidades e lentidão dos movimentos. Neste estudo genético analisamos os genes que se encontram associados à Doença de Parkinson mais frequentemente.

Doença de Alzheimer e outras demências

As demências derivam de um processo de neurodegeneração progressiva, sendo que os fatores genéticos ou ambientais que as desencadeiam são distintos, assim como os sintomas. Algumas destas demências são frontotemporais ou vasculares. Entre estas, está incluída a doença de Alzheimer que é a mais comum e representa de 60 a 70% dos casos.

A doença de Alzheimer é um transtorno neurodegenerativo que causa uma deterioração cognitiva, problemas de conduta e afeta a capacidade de realizar atividades diárias. Entre 1 a 5% dos casos da doença de Alzheimer manifestam-se de maneira precoce (<60-65 anos de idade). A maioria destes pacientes são casos esporádicos e cerca de 2% são casos herdados de maneira autosómica dominante, onde as variantes de risco dos genes *PSEN1*, *PSEN2* e *APP* são descritas como as causas mais frequentes. Os sinais e sintomas deste tipo (hereditário) têm um curso agressivo e aparecem, no geral, entre os 30 e 40 anos de idade.



Por outro lado, aproximadamente 95% dos casos são de manifestação tardia (>60-65 anos de idade). E ainda que se tenham identificado variantes nos ~20 genes relacionados com o Alzheimer de manifestação tardia, considera-se que o genótipo da apolipoproteína E (APOE) é um factor preditivo importante, já que um determinado perfil genético confere um risco aumentado de desenvolvimento da doença. É importante realçar que um resultado positivo para variantes de risco em genes de associação não significa obrigatoriamente que irá desenvolver a doença, já que outros fatores tais como ambientais ou o estilo de vida podem atuar de maneira conjunta.

Esta análise genética permite detetar a predisposição genética para desenvolver a doença, tomar medidas para atrasar os sintomas e melhorar a qualidade de vida, assim como detetar antecedentes familiares e alertar outros membros da família.

Esclerose Lateral Amiotrófica

A esclerose lateral amiotrófica ou ELA é uma doença rara neurodegenerativa que afeta os neurónios no cérebro, no tronco cerebral e a medula espinal que controlam o movimento dos músculos voluntários. Em 10% dos casos, a causa é genética.

Alguns genes estudados e associados a condições neurodegenerativas:

Mais de 450 genes são analisados

Principais genes da doença de Parkinson, doença de Alzheimer e doença lateral amiotrófica:

APOE, ALS2, APP, ATP, ATP13A2, ATP7B, CHCHD10, DCTN1, DNAJC6, FBXO7, FUS, GCH1, GRN, KIF5A, LRRK2, MAPT, OPTN, PARK7, PFN1, PINK1, PRKN, PRKRA, PRNP, PSEN1, PSEN2, SETX, SLC6A3, SNCA, SOD1, SPG11, SPR, TARDBP, TBK1, TFG, TH, UBQLN2, VAPB, VCP, VPS35

Tecnologia aplicada

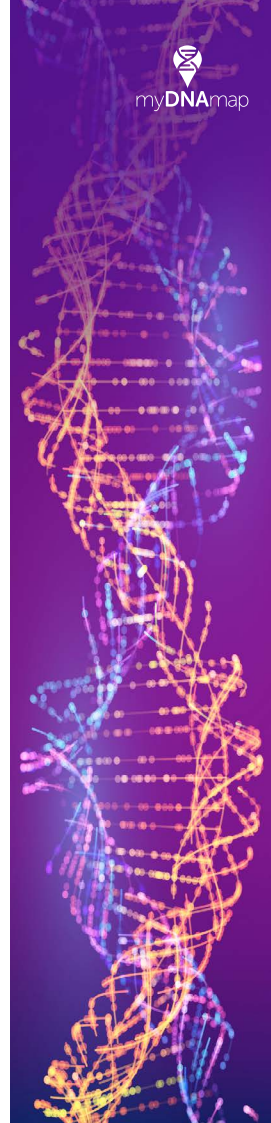
A sequenciação do genoma completo (Whole genome sequencing – WGS) é realizada nos sistemas Illumina HiSeq X10 ou o NovaSeq 6000. (IlluminaPE150, Q30 \geq 80%) e alinhadas com o genoma humano de referência GRCh37/hg19. A classificação e análise das variantes é levada a cabo segundo as recomendações do 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 vídeo-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

- Orphanet, OMIM, Pubmed
 - Alzheimer Disease Overview, GeneReviews. Last Update: December 20, 2018.
 - Parkinson Disease Overview, GeneReviews. Last Update: February 27, 2014.
 - Amyotrophic Lateral Sclerosis Overview, GeneReviews. Last Revision: February 12, 2015.
-





my**DNA**map

o poder da sua genética



www.mydnamap.com
clientes@mydnamap.com