APAHE®
Associação Portuguesa de Ataxias Hereditárias

Boletim Sobre Ataxias

Uma nova fase se perfila na vida da nossa Associação. Sem esquecer, todos os laboriosos antecessores, com quem nem sempre estivemos alinhados, mas que também souberam, à sua maneira, contribuir para o nascimento, crescimento e maturação do caminho da APAHE. A todos eles, expresso os meus mais sinceros agradecimentos. A existência associativa vive de contrastes, de dualidades constantes, de concordâncias e discordâncias, de desilusões e desmotivações, de dificuldades e de momentos extremamente complexos, mas é nesses momentos mais conturbados, que deveremos procurar a sabedoria necessária para ultrapassar esses desafios, procurar a união, estimular as boas relações institucionais e pessoais, que nos conduzam à congregação de esforços, à busca de soluções incansáveis, para que o caminho tenha maior alcance nos objetivos, e naturalmente, envolvido num espírito de missão. Não há que ter receios, quando as nossas ações são fundamentadas numa ética, em prol dos doentes, que padecem de uma patologia rara, porque face à raridade da doença, deveremos procurar decisões raras, que façam a diferença, que tragam mais confiança aos doentes. Gostaria, enfim, de reforçar a importância que todos os doentes têm dentro da APAHE, pois, podemos ter os melhores cientistas, os médicos e especialistas de saúde mais credenciados, os laboratórios farmacêuticos mais apetrechados, os cuidadores mais amorosos e dedicados, a melhor família do mundo, porém, sem os doentes, nada disto teria razão de existir, sem eles para que serviriam estas palavras singelas. São os doentes com ataxias que movem e justificam todos os esforços da parte de todas as entidades envolvidas nesta gigantesca estrutura, que quanto mais se eleva, no alcance das metas e das concretizações, mais obstáculos, espinhos, montanhas, encontrará no caminho. Os preconceitos, a ignorância e os egoísmos não têm lugar numa viagem onde todos têm o seu lugar próprio, como pessoas individuais, não esquecendo que cada um deve congregar-se pelo bem comum, nessa longa e dolorosa viagem, combatendo coletivamente todas as lutas que se deparam no caminho.

Em primeiro lugar, pretendo unir todos na possibilidade efetiva de ajudar a todos, sem exceção, sobretudo aqueles que padecem da doença com ataxia, e em segundo, aspiro a contribuir no crescimento da APAHE, em quantidade, mas sobretudo em qualidade, para que a nossa voz seja ouvida, respeitada, credibilizada, privilegiando todos os canais de comunicação, internos e externos, promovendo a imagem da APAHE em todos os fóruns nacionais e internacionais. Só esta comunicação efetiva, garantirá a confiança dos doentes e dos seus familiares, sempre crucial, no diálogo e interajuda com os especialistas da saúde e investigadores dedicados.

Célia Salema Costa
Presidente da APAHE

APAHE - Associação Portuguesa de Ataxias Hereditárias

A APAHE é uma associação sem fins lucrativos e de âmbito nacional. Nasceu em 2006 e em 2007 foi considerada IPSS.

Em 28 de Outubro de 2023, a APAHE entrou numa nova etapa, foi a tomada de posse dos seguintes membros:

MESA DA ASSEMBLEIA-GERAL
Presidente - Elsa Cristina da Silva Paiva Neves
1ª Secretária - Vânia Lúcia Farinha Aragão
2º Secretário - Manuel Agostinho de Oliveira Romeiro

DIREÇÃO
Presidente - Célia Maria Salema Costa
Vice-presidente - Carlos Manuel da Silva Paiva Neves
Tesoureiro - Rui António Sirgado Martins
Secretária - Susana Maria Reis
Vogal - Nélia Maria Segura Valentim Mateus
Suplente - António Norte Valador
Suplente - José Luís Rodrigues de Sousa
Suplente - Maria Ascensão Santos Couto Vicente

APAHE®
Associação Portuguesa de Ataxias Hereditárias

CONSELHO FISCAL
Presidente - Cláudia Isabel Duarte Carmo e Sousa de Andrade
1º Vogal - José António Gomes Cação
2º Vogal - Lina Maria Moreira Agostinho Valador
Suplente - Rafael Patrício Margarido Mesquita
Suplente - Paulo Jorge Rocha de Sousa

Nesta nova etapa, pretende-se dar ênfase a união, partilha e transpareciam, para haver uma ligação de confiança entre a comunidade Ataxica, cuidadores, comunidade científica, indústria farmacêutica e população em geral. A APAHE, assim irá defender, apoiar e proteger os interesses das pessoas com Ataxias, bem como os dos seus cuidadores. Para além disto, a APAHE revigorada irá apoiar e criar laços entre as comunidades científicas e da indústria farmacêutica, quer nacionais como internacionais, para que estes consigam desenvolver terapeutas adequadas. Nesta nova etapa, associação pretende ainda alertar a sociedade para a existência dos diferentes tipos de Ataxia, dos seus efeitos adversos (físicos, mentais e sociais) e desmistificar esta patologia.
Os trabalhos desenvolvidos pela APAHE são de forma voluntaria, pelos sócios e amigos que se identifique com a associação e com os projetos desenvolvidos. Como os voluntários se encontram espalhados por diversas zonas do país (e alguns fora de Portugal) grande parte do trabalho desenvolvido é feito por via net e/ou via telefone. Assim, a APAHE é apoiada por donativos, sócios e voluntários. Por este motivo, junta-se como associado e tenha as cotas em dia.

Caso tenha sugestões de melhoria e novas ideias para tornar esta associação mais coesa, entre e contacto.

NOME: APAHE – Associação Portuguesa de Ataxias Hereditárias

SEDE: Avenida Pedro Victor nº 19A
8950-122 2600-721 Vila Franca de Xira, Portugal

E-MAIL: apaheportugal@gmail.com (geral)

TELEFONE: (+351) 926 982 647

NIPC: 507358376

SITE: http://www.apahe.pt

FACEBOOK: http://www.facebook.com/apahe.portugal

TWITTER: @apaheportugal

Pode-se associar a esta nova etapa de várias formas: através do preenchimento do impresso próprio, via CTT, contactando-nos para o efeito ou através do site, http://www.apahe.pt (Como ajudar, Faça-se sócio).

O custo anual da quota de associado é de EUR: 20,00 € (vinte euros), que pode ser liquidada trimestral, semestral ou anualmente.
IBAN: PT50004550704024588495206
BIC/SWIFT: CCCMPTPL

Clévio Nóbrega, investigador do Centro de Investigação em Biomedicina (CBMR) da UAlg, a trabalhar na área da neurociência, particularmente na aplicação de terapia genética a doenças neurodegenerativas, é o vencedor do prémio anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana.

Atribuído ao artigo de maior excelência científica publicado na área da genética, o prémio visa distinguir investigadores portugueses cujo trabalho se destaque no panorama internacional.

Este ano a distinção foi atribuída ao investigador do CBMR pela publicação do artigo "Reestablishing Ataxin -2 downregulates translation of mutant ataxin-3 and alleviates Machado-Joseph disease", um trabalho publicado no ano passado na renomada revista Brain.

Tendo sido, na altura, escolha do editor, o artigo, intensamente acolhido pela sociedade científica internacional, propõe investigar o papel e a relevância da proteína 'ataxina-2' na doença de Machado-Joseph (DMJ). Esta uma doença hereditária, sem cura até ao momento, é caracterizada pela "descoordenação motora, atrofia muscular e rigidez dos membros", provocando, como esclarece o investigador, "dificuldades na deglutição, na fala e na visão".

Neste trabalho científico, Clévio Nóbrega e os seus pares colocam a hipótese de que a proteína 'ataxina-2', uma proteína que apresenta uma função celular importante, se encontre reduzida na doença de Machado-Joseph, especulando os investigadores sobre a hipótese de que a reposição dos níveis desta proteína possa alterar a progressão da doença e até contribuir para uma melhoria da mesma.

https://forms.gle/aKBZoDmi2GmT14mE9

CONFERÊNCIA ANUAL DA PLATAFORMA DA SAÚDE EM DIÁLOGO

Esta conferência, teve como título LITERACIA EM SAUDE SUSTENTAVEL.
Como sabemos, literacia, quer dizer: claro; fácil; facilidade na comunicação.

A Plataforma da Saúde em Diálogo, é uma confederação, que engloba várias associações, cerca de 70, entre elas, está a APAHE desde 2022.
Foi-nos apresentado um projeto, premiado, que se realizou entre 2021 e 2022. Este projeto foi criado para uma comunidade alvo, Os Idosos na região do Algarve.

Foi criada uma base de apoio para trabalhar com esta comunidade. Incluiu Proximidade de farmácias comunitárias, algumas atividades desportivas (adequadas) entre outras. Tiveram também um apoio psicológico.
Foi observado, pelos responsáveis do projeto, ótimos resultados. As pessoas estavam mais felizes, tinham encontrado um sentido para continuar a sua jornada pessoal.

Em modo de conclusão, a proximidade entre as instituições e habitantes, neste caso, idosos, a partilha, informação e ponto fulcral, COMUNICAÇÃO. Como já observámos em todas as realidades é necessária uma boa comunicação entre todos.

Foi o que retirei desta fantástica conferência, COMUNICAÇÃO, INTERAJUDA entre as partes. Como já constatámos, também na nossa querida associação, estas palavras chave, são indispensáveis para temos êxito com o nosso público alvo, Os doentes de Ataxia.

Juntos somos mais fortes.

Célia Costa

PROXIMIDADE E TRABALHO EM REDE SÃO FUNDAMENTAIS, CONCLUIU-SE NA CONFERÊNCIA ANUAL DA PLATAFORMA SAÚDE EM DIÁLOGO

Para promover a literacia em saúde é preciso envolver as pessoas: ter em conta as suas necessidades, mas também «as suas vontades», expressão usada pelo psicólogo Ricardo Valente para explicar o que considera ser o segredo do sucesso do projeto 'Espaço Saúde 360º Algarve'. «Adotámos uma abordagem de proximidade, afeto e presença. Os utentes reconheciam na equipa o filho ou o neto que estão lá», afirmou.
O projeto de promoção de literacia em saúde, promovido pela Plataforma em Diálogo, contribuiu para aumentar a qualidade de vida de 827 idosos algarvios com mais de 65 anos, baixa escolaridade e condição socioeconómica desfavorecida. O balanço do trabalho feito foi o ponto de partida para falar de literacia em saúde e desenvolvimento sustentável, o tema da conferência que, este ano, reuniu parceiros do projeto e associados da Plataforma, a 26 de outubro, em Lisboa.
E o que é a literacia em saúde? «Um construto, um aglomerado dinâmico de múltiplas abordagens, uma história interminável», expressões usadas por Miguel Telo de Arriaga, chefe da Divisão de Literacia, Saúde e Bem-estar da Direção-Geral da Saúde. É preciso criar estratégias "à medida" dos interlocutores, que respeitem a realidade das pessoas. Não chegam o conhecimento e competências

para tomar decisões quotidianas sobre cuidados de saúde, é essencial haver motivação. Caso contrário não existiriam médicos obesos ou fumadores. É por isso que o mote do novo Plano Nacional de Literacia em Saúde e Ciências do Comportamento 2023-2030 é «transformar a ciência em conhecimento e o conhecimento em comportamento».

Ao longo de dois anos e meio, o projeto 'Espaço Saúde 360º Algarve' desenvolveu 1800 atividades, em sete concelhos algarvios. Os utentes usufruíram de atendimentos psicossociais, workshops de nutrição e sessões informativas sobre promoção da saúde e gestão da doença, tiveram sessões de atividade física adaptada, yoga a estimulação cognitiva e aprenderam a navegar no sistema de saúde.

O impacto das atividades foi enorme, sobretudo a nível físico, como comprovou o estudo de avaliação de impacto do projeto, realizado pela Faculdade de Farmácia da Universidade de Lisboa: todos os utentes beneficiaram de um aumento superior a 5% na sua qualidade de vida e aqueles que usufruíram do projeto durante dois anos superaram os 10%, não apenas a nível físico, mas também psicológico, social e contexto ambiental. A perceção empírica da equipa do projeto corrobora o que a análise científica comprovou. «Alguns utentes chegavam corcundas e, passados alguns meses, estavam cheios de energia», contou Ricardo Valente na mesa-redonda moderada pela jornalista Fernanda Feitas, onde participaram parceiros e entidades das áreas da saúde, social e inovação social.

Para o sucesso do projeto foi também fundamental o trabalho em rede. Foram 51 os parceiros envolvidos, entre os quais o município de Faro, que encontrou no projeto um apoio ao trabalho desenvolvido pelo gabinete de apoio ao idoso, criado em 2012. «O projeto veio complementar o que já fazíamos, fechar o ciclo», explicou o vereador Carlos Baía. Quinze farmácias algarvias colaboraram na revisão da medicação, ajudando os utentes a tomar corretamente os muitos medicamentos diários, por vezes mais de 20. Foi «um trabalho gratificante», garantiu Margarida Querido, da Farmácia da Penha. Muitas vezes as sessões estendiam-se para além dos previsíveis 20 minutos, mais uma vez porque era preciso vencer o receio inicial e ganhar a confiança dos utentes. «As pessoas precisam de um acompanhamento de continuidade», defendeu a farmacêutica que, por vezes gratuitamente, fazia a Preparação Individual da Medicação (PIM).

Em representação do Instituto da Segurança Social, Inês Amaro elogiou a abordagem de flexibilidade, que vai ao encontro do entendimento do ISS de que «problemas complexos não se resolvem com respostas rígidas ou "sectorializadas"». A intervenção de proximidade e o trabalho em rede foram os aspetos mais valorizados pelos parceiros e também pelo principal financiador do projeto, o Portugal Inovação Social (PIS). Marta Albuquerque, da Estrutura de Missão do PIS, lembrou que o impacto de um projeto muitas vezes não depende tanto de «respostas disruptivas», como da capacidade de criar relação: a «magia de fazer acontecer».

«A existência de um espaço na comunidade que faz com que as pessoas se sintam acolhidas contribui para que compreendam e aceitem a importância de respeitar as prescrições médicas», reconheceu a médica Clara Jasmins, que sabe como a conciliação terapêutica é «morosa e complexa», sobretudo na população mais idosa, sujeita a um elevado número de medicamentos. «Gostaria de ver replicado este projeto noutros pontos do país», afirmou.

A continuidade do projeto, que terminou em junho passado, é também o desejo da Plataforma Saúde em Diálogo, que aguarda a abertura de novas linhas de financiamento. No encerramento da conferência estiveram Ana Tenreiro, da direção da Plataforma Saúde em Diálogo, e Margarida Tavares, Secretária de Estado da Promoção da Saúde.

Investigadores da Universidade de Coimbra desenvolvem terapia promissora para o tratamento da Doença de Machado-Joseph

Investigadores do CNC-UC utilizaram vesículas extracelulares para transportar até ao cérebro microRNAs artificiais capazes de silenciar o gene mutante associado à doença de Machado-Joseph. Avanço pode abrir caminho para novas terapias não-invasivas

Investigadores do CNC-UC Kevin Leandro, David Ramos e Luís Pereira de Almeida

Um novo estudo liderado por uma equipa de investigadores do Centro de Neurociências e Biologia Celular da Universidade de Coimbra (CNC-UC) revela um avanço significativo para tratamento da Doença de Machado-Joseph, tendo por base a utilização de vesículas extracelulares para terapia génica. A doença de Machado Joseph é uma neuropatologia hereditária rara, que afeta pessoas em todo o mundo, em especial em Portugal, na Ilha das Flores (Açores). Até ao momento, não existe uma terapia eficaz disponível.

A ataxia espinocerebelosa do tipo 3, como também é designada a doença de Machado-Joseph, é uma doença genética que ocorre devido a uma alteração num gene específico, designado ATXN3. Esta alteração origina uma forma mutada da proteína ataxina-3 que se acumula no cérebro em forma de agregados, levando a disfunção e morte neuronal. A doença provoca problemas na marcha, no equilíbrio, na fala, na deglutição, nos movimentos oculares e no sono. Trata-se de uma condição extremamente debilitante que se vai agravando com o passar do tempo.

Com o objetivo de desenvolver uma estratégia terapêutica inovadora capaz de silenciar a mutação associada à doença de Machado-Joseph, os investigadores do grupo de "Terapia génica e de células estaminais para o cérebro", liderado por Luís Pereira de Almeida, presidente do CNC-UC e docente da Faculdade de Farmácia da Universidade de Coimbra (FFUC), utilizaram vesículas extracelulares (nanopartículas biológicas, produzidas naturalmente por células humanas) como sistema de entrega terapêutica de agentes silenciadores, para o cérebro.

«Estas vesículas funcionam como pequenas 'bolsas' capazes de transportar material genético, como o RNA (do inglês ribonucleic acid), de forma não invasiva, até ao alvo pretendido, neste caso até aos neurónios, que são uma das populações de células do cérebro mais afetadas na doença de Machado-Joseph», explicam David Ramos e Kevin Leandro, investigadores do CNC-UC e autores do estudo.

A equipa do CNC-UC utilizou métodos de base biotecnológica para aumentar a quantidade de material terapêutico dentro das vesículas extracelulares, mais concretamente de microRNAs artificiais - pequenos fragmentos de material genético com a capacidade de silenciar genes específicos, impedindo a sua expressão. Para direcionar os microRNAs até ao alvo terapêutico pretendido, os cientistas modificaram a superfície das vesículas extracelulares introduzindo uma proteína, chamada RVG (Rabies Vírus Glycoprotein), que direciona estas partículas especificamente até aos neurónios.

Os investigadores verificaram que as sequências silenciadoras (microRNAs) incorporadas nas vesículas extracelulares atingiram o seu alvo terapêutico, silenciando eficazmente o gene mutante

associado à doença de Machado-Joseph, demonstrando assim um efeito terapêutico promissor, tanto em diferentes modelos celulares como em modelos animais. Adicionalmente, a equipa verificou, num modelo animal de ratinho com doença de Machado-Joseph, que a administração diária intranasal destas vesículas - um método de administração não invasivo - reduziu significativamente a expressão de espécies tóxicas de ataxina-3 mutada no cérebro dos animais.
David Ramos e Kevin Leandro sublinham que «este estudo contribuiu para avanços em três domínios científicos distintos: o uso de vesículas extracelulares como veículo de entrega de terapias; a eficácia da tecnologia de RNAs de interferência, como os microRNAs, como ferramenta de silenciamento de genes e ainda o desenvolvimento de terapias génicas para a doença de Machado-Joseph utilizando a via intranasal, um método não invasivo que permite administrações regulares da terapia diretamente para o cérebro»
Este estudo foi publicado na revista científica Molecular Therapy e contou com financiamento do Programa Operacional da Região Centro 2020 (COMPETE 2020), da Fundação para a Ciência e Tecnologia, programa Horizonte 2020, National Ataxia Foundation (EUA).

Carolina Caetano

7º Simpósio Internacional sobre a Ataxia Espástica Autossómica Recessiva de Charlevoix-Saguenay 19 e 20 de Outubro de 2023

Pontos fundamentais do simpósio ARSACS

O 7º Simpósio Internacional da ARSACS foi uma grande oportunidade para a aprendizagem sobre os últimos desenvolvimentos da investigação desta doença, e gerou imensas possibilidades de trocar conhecimentos entre todos os participantes, ao nível dos futuros tratamentos. A ARSACS é uma doença neurológica rara que tem uma prevalência muito concentrada na província do Québec, no Canadá, mas têm sido reportados muitos casos, em vários países. Muitas ataxias, incluindo a ARSACS, estão associadas a sintomas neuropsiquiátricos cognitivos, especialmente em estágios avançados. Os sintomas cognitivos podem prejudicar significativamente a qualidade de vida dos pacientes, e devem ser alvo de muita atenção, mesmo que não se consiga travar a degeneração do cerebelo.
Este evento contou também com a participação efetiva, do investigador da Faculdade de Ciências, da Universidade de Lisboa, o Prof. Federico Herrera, a convite da fundadora da ARSACS Foundation, Sónia Gobeil, o qual lidera uns projetos de investigação, ao nível dos mecanismos da sacsina na célula.
As comunicações realizadas pelos diferentes investigadores, apontaram para níveis evolutivos muito otimistas, no que respeita ao conhecimento, cada vez mais consistente, dos mecanismos desta doença. Os investigadores concluíram que a ressonância magnética (MRI-Magnetic Resonance Imaging) é uma ferramenta poderosa e útil na investigação diagnóstica, permitindo captar alterações fisiopatológicas significativas.
Por outro lado, os investigadores avançaram, que estão a tentar entender os mecanismos que operam no interior da célula, como por exemplo: quais são os genes mitocondriais que estão ligados a distúrbios neurológicos; a diferenciação dos genes expressos entre os doentes com ARSACS, e respetivo controlo; qual o nível de envolvimento da proteína sacsina, nas interações com as proteínas metalotioneínas e não metalotioneínas, envolvidas em vários processos celulares; o estudo comparativo das proteínas metalotioneínas alteradas na ARSACS, com aquelas que têm um controlo saudável; a predominância da sacsina no citoplasma e nos compartimentos mitocondriais; a interação da sacsina com proteínas-chave, podendo ter um papel significativo no tráfico mitocondrial, na manutenção dos neurofilamentos e na sinalização do Ca2+ (cálcio); o rastreio primário identificou os compostos que restauram os níveis intracelulares de Ca2+, em

neurónios motores derivados de células tronco pluripotente induzidas (IPSC-Induced Pluripotent Steam Cells), de doentes com ARSACS.
Foram ainda abordados os défices sinápticos em todas as bases de dados, nas diferentes fases da doença, a distinção dos marcadores moleculares na progressão da ARSACS, o surgimento do neurofilamento de cadeia leve (NFL-Neurofilament Light Chain), como candidato a biomarcador nos ensaios clínicos, identificação de outros tipos de células afetadas na ARSACS, e de que forma contribuem para a marcação no Líquido Cefalorraquidiano (LCR).
Outro grupo de investigadores apresentou alguns resultados sobre os efeitos da coenzima Q10, mais concretamente o produto MitoQ, o qual tem apresentado efeitos positivos em ratinhos ARSACS, concretamente: a reversão da progressão atáxica, a prevenção da morte das células de Purkinje, a reversão parcial dos deficits de inervação, e a normalização das mitocôndrias das células de Purkinje. Os modelos destes ratinhos são designados KO (knocked out), geneticamente modificados, aos quais os investigadores desativaram um gene existente, substituindo-o ou quebrando-o com um componente artificial de ADN.
Foram também explanados os efeitos do Zatolmilast e dos inibidores semelhantes PDE4D (é um gene que nos seres humanos, codifica uma enzima complexa), que podem, por conseguinte, ser um potencial para tratamento, pelo menos das sequelas cognitivas da ARSACS. O Zatolmilast é uma terapia oral experimental, concedida pela FDA (Food and Drug Administration-USA), da Tetra Therapeutics para a síndrome do X frágil.
No entanto, foi referido, que quaisquer ensaios pré-clínicos de medicamentos, em ratinhos SACS KO, devem testar as melhorias cognitivas. Assim como, também devem ser incluídas como medidas, nestes ensaios, os resultados clínicos sobre o humor, o afeto e a cognição.
Em outros estudos, foram analisados os quantitativos de metais acumulados em ratinhos ARSACS, tendo-se concluído que não se verifica qualquer acumulação de metais, altamente localizados, nesses ratinhos, como acontece com o manganês, na doença de Parkinson, e o cobre na doença de Alzheimer. Existem, porém, algumas mudanças subtis no cérebro dos ratinhos ARSACS. Constatou-se o aumento do cloro e do potássio, e a diminuição do zinco e do ferro. Os exames de alta resolução, mostram que as células Purkinje têm um elevado teor de selénio, e os indicadores preliminares, indiciam que o selénio está alterado nas células Purkinje, nos ratinhos ARSACS, havendo necessidade de completar a histologia, para confirmação da anatomia.
Podemos concluir que este simpósio demonstrou um avanço bastante significativo, no que concerne à investigação da doença ARSACS, tomando em linha de conta, que os programas de investigação foram incrementados financeiramente, apenas, a partir de 2009. É caso para afirmar, convictamente, que o lema da Fundação ARSACS, «La recherche guérit», ou seja, «A investigação cura», confere aos doentes, familiares, cuidadores, investigadores, médicos e demais especialistas, um elevado grau de confiança na busca de terapêuticas de grande alcance.

Continuação do Glossário Genético

(Fonte: National Cancer Institute - Site oficial do Governo dos Estados Unidos)

Epigenética
O estudo de alterações hereditárias que não afetam a sequência de ADN, mas influenciam a expressão genética.

Especificidade
A frequência com que um teste apresenta um resultado negativo verdadeiro entre indivíduos que não têm a doença ou a variante genética em questão. Um teste com elevada especificidade tem uma baixa taxa de falsos positivos, o que significa que faz um bom trabalho na identificação correta de indivíduos não afetados ou não portadores de uma variante genética.

Estudo de associação do genoma completo
Um estudo de associação do genoma (GWAS-Genome-Wide Association Study) é uma forma de os cientistas identificarem variantes genéticas hereditárias associadas ao risco de doença ou a uma caraterística específica.

Exão
A sequência de ADN presente no ARN mensageiro maduro, alguns dos quais codificam os aminoácidos de uma proteína. À fração de genoma que codifica os genes, chama-se exoma.

Fácies
Uma caraterística ou expressão facial distintiva que é caraterística de uma condição específica.

Familial
Um fenótipo ou caraterística que ocorre com maior frequência numa determinada família, do que na população em geral; as características familiares podem ter uma etiologia genética ou não genética, ou ambas. Etiologia é a parte da Medicina que estuda as causas das doenças.

Gene
A unidade básica da hereditariedade que ocupa uma localização específica num cromossoma. Cada um é constituído por nucleótidos dispostos de forma linear. A maioria dos genes codifica uma proteína específica ou um segmento de proteína que conduz a uma determinada caraterística ou função. Um nucleótido é uma molécula constituída por uma base azotada (adenina, guanina, timina ou citosina no ADN; adenina, guanina, uracilo ou citosina no ARN), um grupo fosfato e um açúcar (desoxirribose no ADN; ribose no ARN). O ADN e o ARN são polímeros constituídos por muitos nucleótidos, ligados entre si como contas num colar.

Genótipo
No seu nível mais amplo, o genótipo inclui toda a constituição genética de um indivíduo. É frequentemente aplicado de forma mais restrita ao conjunto de alelos presentes num ou mais loci específicos [posição de um gene num cromossoma ou numa molécula de ADN].

Genotipagem
Um processo laboratorial em que o ADN da linha germinal de um indivíduo é analisado em relação a nucleótidos ou bases específicas para determinar se estão presentes determinadas variantes.