

A fibrose cística como herança genética

Entre 2009 e 2012, o Ancestris e Frédéric Lapeyre colaboraram na tese de Nadine Pellen sobre a fibrose cística.

Em 2026, catorze anos após a defesa da sua tese, a Nadine guarda uma excelente recordação dessa colaboração entre a investigadora e o programador voluntário, que apresenta como um exemplo bem-sucedido de programa livre que se adapta a necessidades científicas complexas.

Contexto

Nadine Pellen descobriu o **Ancestris** (chamado GenJ **antes de Junho de 2010**) no início da sua tese de doutoramento, que versava sobre as **redes genealógicas e estruturas familiares de doentes com fibrose cística na Bretanha**. Inicialmente, utilizava o Hérédís, mas precisava de uma ferramenta capaz não só de visualizar as árvores genealógicas, mas também de extrair dados das mesmas para constituir uma base de dados relacional que pudesse ser explorada estatisticamente.



A colaboração com o Ancestris

- Ela contactou os programadores, nomeadamente **Frédéric Lapeyre**, que conhecera em Paris.
- Desenvolveu vários relatórios personalizados, que não se encontram em nenhum outro programa de genealogia, que permitem **automatizar a codificação** dos indivíduos: identificador único por doente (1 a 1287), números das famílias materna/paterna, códigos do tipo **Sosa**, códigos de geração e identificação de doentes/portadores/fundadores/semi-fundadores.
- Esta codificação eliminava os erros manuais, tornava os dados anónimos e permitia uma **exportação para CSV** que podia ser utilizada no Excel e, posteriormente, analisada com de programas de estatísticas.

Extracto da tese (p.107-118)

Tecnicamente:

- **A codificação**: algoritmos de numeração (Sosa-Stradonitz, números de família, de geração).

- **Os índices de análise genealógica:** completude (C_i), implexidade (I_i), profundidade genealógica/entropia, coeficiente de consanguinidade (fórmula de Wright).
- **A comparação** entre duas populações (189 linhagens de portadores vs. 141 de não portadores) com base em critérios demográficos (endogamia, consanguinidade, migrações, mortalidade).
- **A cartografia** dos isolados geográficos (com a ferramenta complementar **Granite-Muco**, criada por Michel Moro), utilizando os mapas de base por concelhos e dioceses.
- **As dificuldades encontradas:** retoma de um trabalho manual antigo (M. Chaventré), atualizações contínuas, escolha do suporte técnico, fiabilidade incerta dos registos de estado civil e limite temporal das fontes genealógicas (~600 anos) face à antiguidade estimada da mutação F508del (~3000 anos na Bretanha).

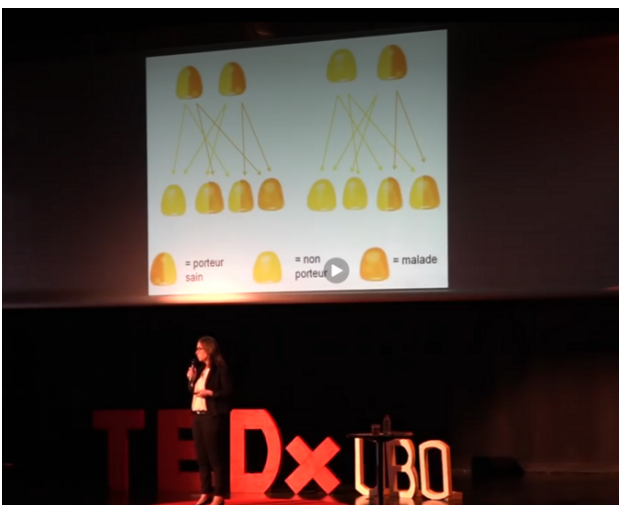
Para aprofundar o tema

As ligações abaixo permitir-lhe-ão encontrar todos os detalhes disponíveis para aprofundar o conhecimento sobre esta tese.

Retorno da experiência da Nadine



Vídeo TEDx de Nadine



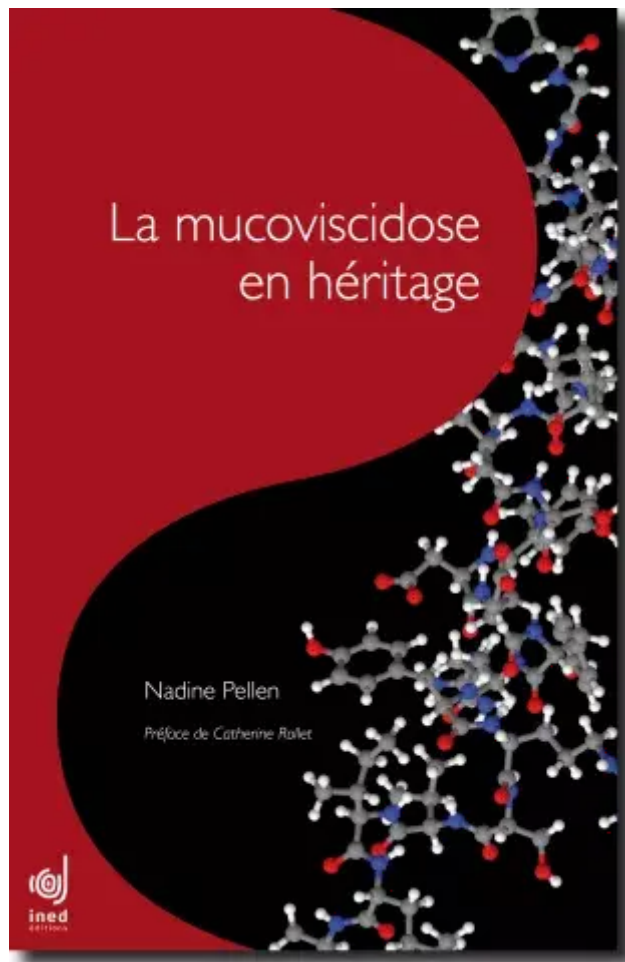
Diaporama apresentado em 2020 na casa da genealogia



Integralidade da tese



Livro "La mucoviscidose en héritage"



A publicação oficial em "Journal of Cystic fibrosis"



Revision #3

Created 15 August 2026 03:59:52 by pedro

Updated 16 August 2026 03:27:43 by pedro