



O TESTE DE DNA
CHEGOU!

**DESCUBRA
TUDO SOBRE
SEU DOG**





TESTE DE DOENÇAS E TRAÇOS GENÉTICOS



NÚMERO DO TESTE : 22BOX00674

TUTOR : ALICE PONTES NUNES

PET : SOUTH PRINCESS 35 IM A LEGACIES

SEXO : FÊMEA

DATA DE NASCIMENTO : 11-10-2019

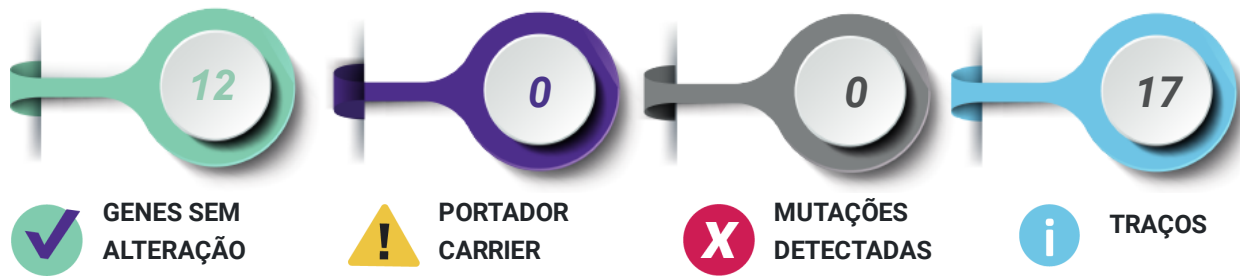
NÚMERO REGISTRO : RG/RSE/19/00471

ESPÉCIE : CANINO

DATA DO RELATÓRIO : 04-07-2022

RAÇA : AUSTRALIAN SHEPHERD

NÚMERO CHIP : 991001003344392



Veja quais foram as doenças genéticas avaliadas:

STATUS

DOENÇA

✓	Surdez do Border Collie Adulto
✓	Anomalia do Olho de Collie / Hipoplasia da Coróide
✓	Degeneração do cone (Tipo de raça Árticas e Pastores)
✓	Mielopatia Degenerativa
✓	Cardiomiopatia Dilatada - Segunda Variante (tipo Dobermann)
✓	Catarata hereditária (Dominante)
✓	Hiperuricosúria
✓	Sensibilidade à Ivermectina MDR1 (Resistência a Múltiplos Medicamentos)
✓	Dermatomiosite Juvenil [MAP3K7CL RISK ALLELE]
✓	Retinopatia Multifocal Canina CMR1 (Tipo Mastiff/Variações de Bull)

STATUS**DOENÇA**

Lipofuscinose Ceróide Neuronal 6 (Tipo Pastor Australiano)



Degeneração Progressiva do Cone

DOENÇAS TESTADAS E RESULTADOS

Teste realizado	RESULTADO
surdez do border collie adulto	negativo [variante não detectada]
anomalia do olho de collie / hipoplasia da coróide	negativo [variante não detectada]
degeneração do cone (tipo de raça árticas e pastores)	negativo [variante não detectada]
mielopatia degenerativa	negativo [variante não detectada]
cardiomiopatia dilatada - segunda variante (tipo dobermann)	negativo [variante não detectada]
catarata hereditária (dominante)	negativo [variante não detectada]
hiperuricosúria	negativo [variante não detectada]
sensibilidade à ivermectina mdr1 (resistência a múltiplos medicamentos)	negativo [variante não detectada]
dermatomiosite juvenil [map3k7cl risk allele]	bb - variante map3k7cl não detectada [um dos 3 loci da dermatomiosite]
retinopatia multifocal canina cmr1 (tipo mastiff/variações de bull)	negativo [variante não detectada]
lipofuscinose ceróide neuronal 6 (tipo pastor australiano)	negativo [variante não detectada]
degeneração progressiva do cone	negativo [variante não detectada]

RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

Surdez do Border Collie Adulto

Resultado: Negativo [variante não detectada]

Gene: USP31

Variante: c.846+5 T>G

Os cães domésticos podem sofrer de perdas auditivas que podem ter impactos profundos na capacidade de trabalho e na qualidade de vida. Identificamos um tipo de perda auditiva de início na idade adulta em Border Collies que parece ter uma causa genética, com uma idade de início mais precoce (3–5 anos) do que normalmente esperada para cães idosos (8–10 anos).

RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

Anomalia do Olho de Collie / Hipoplasia da Coróide

Resultado: Negativo [variante não detectada]

Gene: Fator de junção de extremidade não homólogo 1 (NHEJ1) no cromossomo 37

Variante: Deleção do nucleotídeo 7799 deleção de pares de bases no Intron 4 do gene NHEJ1

A Anomalia do Olho de Collie é um defeito no desenvolvimento dos olhos que é herdado de maneira recessiva simples. A expressão é afetada por vários genes modificadores, resultando em alguma variabilidade na doença clínica. Há algumas pesquisas sugerindo que o desenvolvimento do coloboma é poligênico (envolve mais de um gene). Existe sempre (por definição) hipoplasia coroidal - uma diminuição no desenvolvimento dos vasos sanguíneos na parte de trás do olho. Isto pode ser detectado no exame oftalmológico por um veterinário oftalmologista entre 6-8 semanas de idade. Mais tarde do que isso, pode ser difícil detectar alterações porque, como o tapetum (uma sessão reflexiva pigmentada da retina) se desenvolve, ele pode esconder quaisquer alterações na parte posterior do olho - isso é conhecido como fenômeno "normal", e não significa que o animal não é mais afetado, apenas que as mudanças não podem mais ser vistas. Além da hipoplasia coroidal, os cães afetados também podem desenvolver coloboma do disco óptico ("buracos" de desenvolvimento, nos quais o nervo que irriga o olho entra) e hemorragias na retina que podem levar ao descolamento da retina, isso ocorre em torno de 4-5% dos animais afetados, podendo acontecer em áreas localizadas ou descolamento de toda a retina, causando cegueira. Casos leves podem ter hipoplasia da coróide, com pouco efeito na visão. O coloboma é uma alteração mais grave, que pode causar áreas de visão reduzida. A hemorragia intraocular, pode ocorrer em casos graves, e o descolamento focal da retina podem causar pontos cegos, enquanto que o descolamento total da retina, resulta em um olho cego. Isso pode ocorrer no filhote ou acontecer espontaneamente em um cão adulto afetado. Um teste de DNA simples está agora disponível para esta doença, ajudando assim a reduzir a prevalência do distúrbio no Collie. As estatísticas da Optigen (empresa que oferece o teste de DNA para essa condição) mostram que a prevalência dessa condição no Collie áspero é de 72% e no Collie liso é de 62%, embora isso já seja um pouco datado. Isso inclui animais afetados e portadores. Raças de pastoreio intimamente relacionadas, como o Border Collie, o Pastor Australiano e o Shetland Sheepdog, também têm taxas de portadores relativamente altas da doença. Várias outras raças também carregam a mutação CEA e provavelmente afetaram as raças de pastoreio em seus ancestrais. A condição também tem sido relatada ocasionalmente em raças mistas. É uma condição complicada, pois os pais levemente afetados podem produzir descendentes gravemente afetados.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

Degeneração do cone (Tipo de raça Árticas e Pastores)

Resultado: Negativo [variante não detectada]

Gene: CNGB3

Variante: complete deletion

A degeneração do cone (cd) é uma doença canina autossômica recessiva. É fenotipicamente semelhante à acromatopsia humana, um distúrbio autossômico recessivo heterogêneo associado a três loci distintos. Tanto a doença canina quanto a humana são caracterizadas por cegueira diurna e ausência da função do cone da retina em adultos.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

Mielopatia Degenerativa

Resultado: Negativo [variante não detectada]

Gene: Superóxido dismutase 1 (SOD1) no cromossomo 31

Variante: Substituição da Base c.118G>A p.Glu40Lys

A Mielopatia Degenerativa é mais comumente vista no Pastor Alemão, embora outras raças também estejam predispostas, incluindo o Boxer, o Cardigan e o Pembroke Welsh Corgi, o Husky Siberiano e o Rhodesian Ridgeback. Esta doença é normalmente observada por volta da meia-idade e, em geral, o diagnóstico só pode ser confirmado no exame post-mortem. Pesquisas sobre algumas raças predispostas indicam uma taxa de ocorrência razoavelmente baixa, mas a maioria dos especialistas acha que essa taxa é realmente muito maior, devido a falta de acompanhamento post-mortem da maioria dos casos suspeitos. Os sinais são devido à destruição imunomediada de uma parte dos nervos da medula espinhal, levando à perda dessas fibras nervosas. O primeiro sinal é o nó das patas traseiras e a ataxia dos membros posteriores. Uma vez que o dano na medula espinhal progride além desse estágio inicial (denominado déficits proprioceptivos), a eficácia (se houver) do tratamento é diminuída, por isso, o diagnóstico precoce é vital. Após esse estágio inicial, os reflexos dos membros posteriores são afetados, e então a fraqueza nos membros posteriores se desenvolve, progredindo para a paralisia total. Quando um cão mostra esses sinais, quase sempre responde mal à terapia. Eventualmente, a destruição progride do meio da medula espinhal para o cordão superior e o tronco encefálico, levando à fraqueza do membro dianteiro e eventualmente à interferência com os músculos da respiração, causando a morte. A maioria dos cães é sacrificada por razões humanas antes que isso aconteça. O tratamento é feito com suplementos específicos e drogas que visam interferir na destruição do sistema imunológico na medula espinhal, para retardar os danos aos nervos. A eficácia deste tratamento é variável, mas só é benéfica se iniciada o mais cedo possível. Uma vez que os nervos são perdidos, eles não serão substituídos. A Mielopatia Degenerativa não pode ser curada, mas um teste de DNA está disponível para raças puras predispostas para realizar triagem de animais reprodutores.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

Cardiomiopatia Dilatada - Segunda Variante (tipo Dobermann)

Resultado: Negativo [variante não detectada]

Gene: TTN

Variante: TTN, g.22321955C>T, p. 8898G>R

A cardiomiopatia é bastante comum em cães, algumas raças com predisposição há desenvolver a doença. É caracterizada pela dilatação do coração e pelas paredes finas e enfraquecidas do músculo cardíaco (de modo que há menos capacidade de bombear sangue). Suspeita-se que várias raças tenham tendências genéticas para o desenvolvimento dessa condição, embora outros fatores também estejam envolvidos em algumas raças. A cardiomiopatia faz com que o músculo cardíaco fique dilatado e fino, tornando-se incapaz de atuar como uma bomba eficiente. Além disso devido a quantidade de alongamento da parede do coração ocorrem comumente arritmias graves (ou irregulares, freqüentemente ritmos cardíacos muito rápidos). Alguns cães podem morrer repentinamente de arritmia; outros mostram fraqueza, letargia, síncope (desmaios) e respiração ofegante em repouso. O diagnóstico é feito através da ecocardiografia (ultrassom do coração) e existem vários medicamentos que são usados para ajudar o coração a se contrair com mais força e para controlar a arritmia. Os sinais clínicos de cardiomiopatia são comumente observados por volta das idades de 3 a 6 anos. Os sinais de insuficiência cardíaca ou arritmia são mais comuns em machos do que em fêmeas; no entanto, as fêmeas não são menos propensas a desenvolver cardiomiopatia, porem fêmeas não desenvolvem sinais clínicos com a mesma frequência que os machos. Isso às vezes é chamado de cardiomiopatia "oculta". A cardiomiopatia oculta pode resultar em morte súbita, devido ao início súbito de uma arritmia fatal. Geralmente a maioria dos cães são tratados em ambulatório, com uma dieta pobre em sal e medicamentos; no entanto, o prognóstico é razoavelmente ruim. A condição não pode ser curada e o tempo de sobrevivência após o diagnóstico é geralmente de semanas a meses. A pesquisa está sendo conduzida em muitas raças, não apenas para olhar para a genética da cardiomiopatia, mas também a fisiopatologia associada à doença em cada raça, e isso levou a uma série de recomendações de tratamento diferentes que são específicas para uma ou várias raças individuais. Os exemplos são a suplementação com L-carnitina, taurina ou coenzima Q-10. Alguns deles levaram a uma melhora bastante significativa na função cardíaca. Não há cura para a cardiomiopatia, e a medicação é usada para controlar os sinais e melhorar a qualidade de vida pelo maior tempo possível.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

Catarata hereditária (Dominante)

Resultado: Negativo [variante não detectada]

Gene: HSF4

Variante: C.971-972 delC

A maioria dos casos de catarata em cães é de forma hereditária. Esta doença causa turvação no cristalino. Essa turvação pode estar localizada no centro da lente ou na parte frontal ou traseira da lente. A catarata hereditária é quase sempre bilateral (ou seja, em ambos os olhos). A doença pode se tornar aparente em uma ampla faixa de idades, desde quando o filhote abre os olhos pela primeira vez até por volta dos 6 a 8 anos de idade. A catarata que se desenvolve durante ou próximo ao nascimento é denominada catarata congênita. Aqueles que se desenvolvem em cães com menos de 2 anos de idade são chamados de catarata juvenil, enquanto aqueles que se desenvolvem em cães entre 2-6 anos são chamados de catarata de início adulto. Aqueles que se desenvolvem em cães com mais de 8 anos geralmente não são de natureza hereditária e podem, às vezes, ser causados por outras doenças (por exemplo, diabetes mellitus). A catarata também pode progredir (piorar) em taxas variáveis, resultando em visão inicial turva, que muitas vezes pode progredir para cegueira completa. A catarata congênita pode ser de natureza estática ou pode progredir. Eles podem ser herdados ou podem ser secundários a outros defeitos hereditários. A catarata é diagnosticada por exame oftalmológico, uma vez que está presente no cristalino, e pela exclusão de outras causas. Existem testes de DNA disponíveis para a forma hereditária de catarata em algumas raças. A maioria das cataratas pode ser tratada cirurgicamente e, quanto mais cedo for realizada, melhor será o prognóstico e menor será a chance de complicações. Frequentemente, é colocada uma lente de substituição intraocular, o que ajuda a melhorar a visão pós-cirúrgica. Os programas de reprodução em raças onde a catarata é uma grande preocupação devem envolver a garantia de que os pais estão limpos por meio de triagem. A maioria das áreas terá um programa de registro reconhecido para doenças oculares hereditárias, que é fortemente recomendado para os criadores participarem. Na Austrália, a Australian Veterinary Association administra o Australian Canine Eye Scheme (ACES), enquanto os criadores nos EUA podem certificar seus cães via Fundação de Registro de Olhos Caninos (CERF). A catarata também pode estar associada a outras doenças, como diabetes mellitus e hipocalcemia, e também devido a algumas toxinas, incluindo toxinas produzidas internamente (por exemplo, aquelas produzidas devido à degeneração da retina), bem como toxinas externas. A catarata não deve ser confundida com a alteração normal do envelhecimento do cristalino do olho, chamada esclerose - muitas vezes visível como uma turvação branca nos olhos de cães mais velhos. Frequentemente, isso pode ser confundido com catarata por donos de cães, mas a esclerose do cristalino NÃO causa perda de visão.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

Hiperuricosúria

Resultado: Negativo [variante não detectada]

Gene: Membro 9 da Família 2 de portadores de soluto (SLC2A9) no cromossomo 3

Variante: Substituição da Base c.563G>T p.Cys188Phe

Cães com variações em ambas as cópias do gene SLC2A9 (variante) estão predispostos a ter níveis elevados de ácido úrico na urina, daí o nome de hiperuricosúria. O ácido úrico pode formar cristais e / ou pedras (urólitos) no trato urinário. Cães com hiperuricosúria apresentam-se mais comumente com sintomas de inflamação do trato urinário, que incluem micção frequente, sangue na urina e esforço para urinar. Eles também podem ter perda de apetite, letargia, fraqueza, vômito e dor. Pedras urinárias na bexiga podem causar infecções do trato urinário ou mais grave, o bloqueio da uretra. Cães machos e fêmeas podem ser afetados, mas a obstrução do fluxo de urina é mais comum em machos devido a diferenças na anatomia.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

Sensibilidade à Ivermectina MDR1 (Resistência a Múltiplos Medicamentos)

Resultado: Negativo [variante não detectada]

Gene: MDR1 no cromossomo 14

Variante: Deleção 4bp AGAT

Em certas raças, uma mutação no gene MDR1 (que significa Multi Drug Resistance 1) torna os animais afetados sensíveis a certas drogas. A primeira droga em que este defeito foi encontrado foi a Ivermectina, usada para tratar sarna e prevenir dirofilariose. Quando recebem este medicamento, os cães afetados sofrem convulsões. Descobriu-se que a mutação no gene MDR1 significa que o cérebro não é capaz de bombear eficientemente algumas drogas para fora de seu ambiente protegido da mesma forma que os vasos cerebrais normais, portanto, essas drogas podem entrar e se acumular no tecido cerebral, causando efeitos tóxicos, como convulsões. Uma gama de drogas é geralmente bombeada para fora do cérebro pela bomba de proteínas pela qual o gene MDR1 é responsável, e assim os cães portadores do gene defeituoso ("mutante") são sensíveis a toda esta gama de drogas. Cães portadores de duas cópias do gene mutante são mais sensíveis a essas drogas do que aqueles com uma cópia do gene. Seu Veterinário deve estar ciente de que seu cão está carregando 1 ou 2 cópias do gene MDR1 afetado, pois a quantidade dessas drogas administradas precisam ser reduzidas para evitar efeitos tóxicos, ou utilizar drogas alternativas, se disponíveis. Sabe-se que esse defeito genético ocorre com bastante frequência em várias raças, especialmente Collies. Um teste de DNA está disponível para determinar se o seu cão está portando o gene MDR1 anormal ou não.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

Dermatomiosite Juvenil [MAP3K7CL RISK ALLELE]

Resultado: bb - Variante MAP3K7CL não detectada [um dos 3 loci da dermatomiosite]

Gene: MAP3K7CL

Variante: MAP3K7CL (c.383_392ACTCCACAAA>GACT) on chr 31

A dermatomiosite canina (DMS) é uma doença autoimune hereditária da pele e dos músculos. Embora seja influenciado pelo patrimônio genético, componentes ambientais também contribuem para o desenvolvimento da doença. O DMS foi diagnosticado até agora apenas em raças de cães pastores Collie e Shetland, que são geneticamente e fenotipicamente semelhantes, o que sugere a origem do gene causador em um ancestral comum a ambas as raças. Sinais semelhantes ao DMS foram relatados em outras raças; Welsh Corgi, Lakeland Terrier, Chow Chow, Pastor Alemão e Kuvasz. Características e sintomas Os primeiros sintomas da dermatomiosite canina aparecem em cães jovens, geralmente por volta dos 6 meses de idade, mas podem aparecer nas 7 a 11 semanas de idade. Os primeiros sinais clínicos incluem crostas e descamação na face, orelhas, ponta da cauda e nas proeminências ósseas dos membros e pés. As lesões cutâneas podem piorar com a progressão da doença e também pode ocorrer alopecia. As lesões geralmente cicatrizam em semanas ou meses, mas também podem reaparecer cronicamente. A musculatura da cabeça mostra sinais de atrofia, que podem ser notados pela dificuldade de comer, beber e engolir, além de marcha atípica de passos altos. O DMS geralmente se desenvolve como uma resposta a um gatilho ambiental, que pode ser uma infecção viral ou fatores estressantes, como a luz ultravioleta. O diagnóstico até agora era possível por biópsia da pele e músculos afetados.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

Retinopatia Multifocal Canina CMR1 (Tipo Mastiff/Variações de Bull)

Resultado: Negativo [variante não detectada]

Gene: Bestrophin 1 (BEST1) no cromossomo 18

Variante: Substituição da Base c.73C>T p.Arg25STOP

A Retinopatia Multifocal Canina (CMR) é uma doença ocular de herança recessiva. Cães afetados apresentam tipicamente entre 11 e 16 semanas de idade, com múltiplas áreas circulares discretas de descolamento de retina com acúmulo de líquido subjacente que são visíveis em um exame ocular realizado por um veterinário. Estas lesões semelhantes a bolhas são tipicamente encontradas em ambos os olhos e podem aparecer em cinza, bege, laranja ou rosa e variam em número, tamanho e localização. A progressão das alterações retinianas é geralmente lenta e novas lesões não são notadas após 6 a 12 meses de idade. Ocasionalmente, à medida que os cães afetados envelhecem, as lesões parecem curar e não são mais visíveis em um exame oftalmológico. Geralmente, a visão do cão não é afetada, embora a perda da visão tenha sido descrita em alguns casos de retinopatia multifocal 1.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

Lipofuscinose Ceróide Neuronal 6 (Tipo Pastor Australiano)

Resultado: Negativo [variante não detectada]

Gene: CLN6

Variante: CLN6

Esta é uma doença de armazenamento lisossomal, da qual existem pelo menos 2 formas observadas em cães. É herdado de maneira autossômica recessiva e é visto com pouca frequência, mas regularmente em Border collies. Um defeito no metabolismo leva ao acúmulo de uma toxina pigmentada chamada lipofuscina ceróide dentro das células, incluindo as do cérebro e da retina. Isso causa a morte das células cerebrais, pois elas não podem funcionar normalmente, pois esses resíduos continuam a se acumular. Os cães afetados terão um início agudo dos sinais neurológicos por volta dos 2 anos de idade, com sinais comuns, incluindo comportamento anormal, alterações semelhantes à demência, cegueira central, movimentos circulares e convulsões. Não há tratamento disponível e os cães afetados morrerão rapidamente. Felizmente, um teste de DNA está agora disponível para que os animais reprodutores possam ser testados e classificados como normais ou portadores.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

Degeneração Progressiva do Cone

Resultado: Negativo [variante não detectada]

Gene: Componente de disco fotorreceptor (PRCD) no cromossomo 9

Variante: Substituição de base c.5 G> A p.Cys2Tyr

A Atrofia Progressiva da Retina (APR) é um conjunto de doenças hereditárias que afetam a retina, podendo levar à cegueira. Cada raça exibe uma idade específica de início e padrão de herança, e o mecanismo real pelo qual a retina perde a função pode variar. O resultado de quase todos os tipos de APR é semelhante - geralmente uma cegueira noturna inicial, com uma lenta deterioração da visão até que o cão esteja completamente cego, o que também varia, dependendo da disrupção genética presente e da raça. Os olhos afetados não são dolorosos, a menos que sejam complicados por um problema secundário, como Catarata ou Uveíte (inflamação devido a uma Catarata com vazamento). A Atrofia Progressiva da Retina foi classificada de várias maneiras diferentes, sendo a mais simples delas por idade de início, em que a APR de início precoce ocorre quando o cão afetado é cego a noite desde o nascimento e, geralmente, fica completamente cego entre 1 e 5 anos de idade. Já a APR de início tardio é quando o cão fica cego à noite em algum momento com mais de 1 ano de idade, e a cegueira total ocorrerá em um estágio um pouco posterior na vida. Outra é pelo tipo de anormalidade genética que causa a APR, podendo ser herdada por mecanismos recessivos, dominantes ou ligados ao sexo. Apesar da complexidade da doença e suas muitas formas, em última análise, todas têm em comum a degeneração da retina causando perda progressiva da visão. Testes de DNA ainda não estão disponíveis para todas as raças afetadas. E porque elas podem estar propensas a várias formas de APR (e nem todas podem ter um teste genético à disposição), o exame da retina por um Veterinário Oftalmologista permanece um dos pilares do programa de testes diagnósticos. Em algumas raças com uma APR de início tardio, exames oftalmológicos em série podem ser necessários antes que os sinais de degeneração da retina se tornem aparentes. O eletrorretinograma (ERG), por exemplo, é um teste diagnóstico que o Veterinário Oftalmologista pode usar em alguns casos e é um método muito sensível para detectar perda da função fotorreceptora. Na Degeneração Progressiva do Cone da Haste (conhecida como prcd-APR), os fotorreceptores da retina parecem apresentar-se normalmente até determinado momento, e então desenvolvem irregularidades e perdem progressivamente a função. Uma mutação foi descoberta em um gene chamado PRCD, e essa mutação parece ser responsável por essa condição em pelo menos 18 raças, quando um cão possui duas cópias da mutação. Esta é, portanto, uma mutação autossômica recessiva, e um teste de DNA está disponível. A idade de início das alterações na retina varia dependendo da raça e os sinais clínicos,

podendo ser observados a partir dos 2 anos de idade no Golden Retriever ou podem não ser clinicamente aparentes até os 3 a 5 anos de idade, como nos Poodles Miniatura e Poodle Toy. Alguns Cocker Spaniels são ainda mais velhos do que isso quando os sinais clínicos são vistos pela primeira vez. Inicialmente, a doença se manifestará como cegueira noturna, mas progredirá lentamente para a cegueira sob luz clara. Exames oftalmológicos em série são necessários para detectar os primeiros sinais de APR. Frequentemente, as Cataratas podem se desenvolver concomitantemente, e isso pode levar à Uveíte ou ao Glaucoma, que pode ser doloroso, precisando ser tratado adequadamente. Os cães, geralmente se adaptam muito bem à cegueira - especialmente quando ela se desenvolve gradualmente - desde que os arredores permaneçam familiares. Bolas contendo sinos (como exemplo) podem ser usadas como brinquedos para estimulação mental.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

Gene E – variante “e” diferentes tons de amarelado em pelagem

Resultado: E/E: não portador da variante e, não transmitirá para os filhotes.

Gene: MC1R

Variante: Em (mutação pontual) > E (wild type) > e (mutação pontual) chr5:63694334-63694334: C>T / OMIA 001199-9615

Esta variante já foi identificada na grande maioria das raças, e também é conhecida como “e1”. A coloração pode variar desde creme até mesmo avermelhado, uma vez que a deposição de feomelanina é também determinada por outros genes. Para interpretação final, consulte os resultados das outras variantes do gene E

Gene E – variante “e2” diferentes tons de amarelado em pelagem

Resultado: E/E: não portador da variante e2, não transmite para os filhotes.

Gene: MC1R

Variante: c.430G>C / Código OMIA: 001199-9615

Esta variante já foi identificada na grande maioria das raças, e também é conhecida como “e1”. A coloração pode variar desde creme até mesmo avermelhado, uma vez que a deposição de feomelanina é também determinada por outros genes.

Gene B – variante “bd” marrom/chocolate

Resultado: B/B: não portador da variante b^d, não transmitindo para nenhum filhote.

Gene: TYRP1

Variante: Substituição de base (mutação pontual) / OMIA: 001249-9615

Esta variante é uma causa genética comum do marrom/chocolate em várias raças. Para interpretação final, consulte os resultados das outras variantes do gene B.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

Gene B – variante “bs” marrom/chocolate

Resultado: B/b^S: portador da variante b^S, transmitindo para 50% dos filhotes.

Gene: TYRP1

Variante: Mutação pontual / OMIA: 001249-9615

Esta variante é a mais comum como causa genética do marrom/chocolate, e ocorre em diversas raças, sendo recessiva com relação à variante “B”. Uma vez que é uma das variantes responsáveis pela produção de eumelanina de cor marrom (também chamada de chocolate ou fígado), só irá se manifestar em cães E₋ e K₋, pois são estes que possuem a capacidade de produzir algum tipo de eumelanina. Com eumelanina se deposita em pelo e pele, o cão terá cor marrom também na trufa e coxins.

Gene B – variante “bc” (marrom/chocolate)

Resultado: B/B: não portador da variante b^c, não transmitindo para nenhum filhote.

Gene: TYRP1

Variante: Substituição de base (mutação pontual) / OMIA: 001249-9615

Esta variante é uma causa genética do marrom/chocolate, relativamente comum em diferentes raças. Para interpretação final, consulte os resultados das outras variantes do gene B.

Gene B – variante “ba” marrom/chocolate

Resultado: B/B: não portador da variante b^a, não transmitindo para nenhum filhote.

Gene: TYRP1

Variante: c.555T>G / OMIA: 001249-9615

Esta variante é uma causa genética do marrom/chocolate específica da raça Pastor Australiano. Para interpretação final, consulte os resultados das outras variantes do gene B.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

Gene B – variante “be” marrom/chocolate

Resultado: B/B: não portador da variante b^e, não transmitindo para nenhum filhote.

Gene: TYRP1

Variante: Substituição de Base Substitution (Mutaç o Pontual) / OMIA: 001249-9615

Esta variante   uma causa gen tica do marrom/chocolate da ra a Lancashire Heeler. Para interpreta o final, consulte os resultados das outras variantes do gene B.

Gene D – variante “d” dilui o

Resultado: D/D: n o portador da variante “d”, n o transmitindo para nenhum filhote.

Gene: MLPH

Variante: Substitui o de Base / OMIA: 000031-9615

Esta variante, tamb m chamada de “d1”,   a causa gen tica mais comum da dilui o da eumelanina. O termo “dilui o” se refere   presen a do pigmento eumelanina em menor quantidade no pelo e tamb m na pele. Desta forma, o c o que seria geneticamente preto, passa a ter pelo e pele (trufa e coxins) azuis (ou ‘blue’), enquanto o c o que seria geneticamente marrom, passa a ter pelo e pele isabela (ou ‘lilac’). Em algumas ra as, estes c es com colora o dilu da possuem uma chance aumentada de alopecia por dilui o da cor. Observe que existem outras variantes de dilui o espec ficas para algumas ra as.

Gene K – variante “ky” preto dominante/outras cores

Resultado: ky/ky: portador da variante ky, transmitindo para 100% dos filhotes.

Gene: CBD103

Variante: Dele o do GGG / OMIA: 00141696-15

Esta variante ocorre em diversas ra as, sendo recessiva com rela o   variante “K” (tamb m chamada de KB). C es “kyky” s o os  nicos que expressam a varia o no gene “A”, e sua pelagem   determinada por este gene. At  o momento, nenhum teste gen tico   capaz de diferenciar a variante “ky” da variante “kbr”, respons vel por pelagem tigrada. Desta forma, um c o “kyky” pode possuir tamb m pelagem tigrada.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

Gene A – variantes "ay, aw, at e a"

Resultado: at/at - Pontos castanhos, preto e castanho ou tricolor. Pode ser tigrado (Ver Locus K)

Gene: ASIP

Variante: Substituição de Base 246 G>T(A82S); G>A (R83H): C>T (p.R96C) / OMIA: 000201-9615

O gene do peptídeo sinalizador agouti (ASIP) identificou quatro alelos diferentes que afetam a pigmentação da cor da pelagem em cães. Os cães que não carregam o gene preto dominante (ky/ky no Locus K) e não são "e/e" para o Locus E, o gene agouti pode se expressar e determinar a cor da pelagem do cão. Os quatro alelos funcionam como uma hierarquia, com o alelo mais dominante que o cão sempre expressou (assumindo n/n para o Locus K). O alelo mais dominante é "ay", seguido por "aw", depois "at" e depois "a".

Pied

Resultado: S/S - Não malhado, regiões brancas, clareadas ou pelagem parti cor.

Gene: MITF-M no cromossomo 20

Variante: g.chr20:21836563insSINE Length polymorphism (repeat CAGA) chr20:21839332-21839366 MITF-M

Testes para ambas as variantes associadas a Piebald. Esses alelos estão associados a Piebald, Parti, Landseer ou Random White Spotting entre várias raças onde esses padrões são observados. A herança e expressão podem variar dependendo da raça. Observe que também foi demonstrado que sp / sp não se apresenta como malhado em muitos lobos e raças de cães nórdicos.

Merle

Resultado: m/m: não portador de nenhuma variante merle, transmitindo "m" para 100% dos filhotes.

Gene: SILV

Variante: Mh, M, Ma+, Ma, Mc+, Mc e m: inserção de sequência SINE, seguido de polimorfismo de poli A. / OMIA: 000211-9615

Recentemente sete variantes diferentes foram detectadas no gene para merle (M), estando relacionadas ao tamanho de uma cauda de vários nucleotídeos "A" (poli A) neste gene (para a correspondência tamanhos x nome da variante, consulte material em anexo). As variantes se manifestam seguindo aproximadamente a ordem de dominância Mh>M>Ma+>Ma>Mc+>Mc>m.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

Gene de pelo comprido (canino C95F)

Resultado: Positivo - apresenta fenótipo.

Gene: FGF5

Variante: p.Cys95Phe c284G>T (Point Mutation)

Determina o comprimento do pelo.

Queda de Pelo (Shedding) (MC5R)

Resultado: sd / sd: portador da variante "sd", transmitindo para 100% dos filhotes. Possui pelo longo.

Gene: MC5R

Variante:

Determina o nível de desprendimento e está intimamente relacionado ao gene do mobiliário. Uma cópia da variante de eliminação geralmente resulta em um nível de eliminação de baixo a moderado, com duas cópias da variante de eliminação leva a um alto nível de eliminação. Diferentes combinações de derramamento e mobiliário resultam em diferentes níveis de derramamento.

Composição do revestimento do gene CFA28 (revestimento duplo/simples)

Resultado: Duas cópias do fenótipo de pelagem dupla (fenótipo detectado)

Gene: CFA28

Variante:

RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

Gene *KRT71* – variante “c1” pelo encaracolado

Resultado: C/C: não portador da variante “c1” para pelo encaracolado.

Gene: *KRT71* (R151W)

Variante: chr27:2539211-2539211: c.451C>T / OMIA: 000245-9615

O gene *KRT71* produz uma forma de queratina, um componente estrutural importante do pelo. Variantes deste gene evitam que a queratina se una em um padrão regular, o que altera a estrutura do pelo e resulta em uma pelagem encaracolada. A variante “c1” (de “curly”, ou encaracolado) é uma das variantes genéticas relacionadas com a textura do pelo. Possui dominância incompleta em relação à variante “C”. Desta forma, duas cópias da variante “c1” estão relacionadas com pelo muito encaracolado, somente uma cópia com pelo menos encaracolado ou ondulado, e nenhuma cópia (ou ‘CC’), com pelo liso. Para uma melhor interpretação da textura do pelo, é importante levar em conta também a presença da segunda variante no mesmo gene, uma vez que ambas ocorrem em diversas raças

Gene *T* – variante “T” cauda curta natural/ “natural bobtail”

Resultado: Positivo - apresenta fenótipo.

Gene: Gene: *T* no cromossomo 1

Variante: Substituição de Base C>G / OMIA: 000975-9615

A cauda curta natural, ou “natural bobtail” pode ocorrer em várias raças, e em algumas o gene causador já foi identificado, sendo denominado de gene *T*. A variante “T” é herdada de forma dominante, e é letal quando em homozigose, uma vez que na presença de duas cópias da mesma o embrião não se desenvolve e é reabsorvido. Já a presença de somente uma cópia da variante “T” resulta em cauda encurtada, podendo estar completamente ausente (cão anuro), ou sendo uma cauda curta (cão braquiúro). Não é indicado o acasalamento de dois cães anuros ou braquiúros, uma vez que a ninhada nascida viva terá tamanho menor. A variante “T” foi primeiramente descrita no Welsh Pembroke Welsh Corgi, e é a responsável pela cauda curta natural em muitas raças, como por exemplo o Pastor Australiano, o Terrier Brasileiro e o Jack Russell Terrier. Porém existem diversas raças com este fenótipo que ainda não tiveram a causa genética conhecida.

perfil de dna

Foram avaliados mais de 200 polimorfismos de nucleotídeo único (SNPs). Esses marcadores de DNA são usados para criar um perfil de DNA único ou "impressão digital" para o cão, incluindo a confirmação do sexo do animal. O teste Canine SNP da Box4Dog inclui 288 dos principais marcadores sugeridos à International Society of Animal Genetics (ISAG) para adoção internacional. Um animal individual terá duas cópias de cada DNA, ou alelos, em cada local do marcador; um da mãe e outro do pai. Comparar os perfis da prole com a da mãe, bem como dos pais em potencial, permite a confirmação de que esses indivíduos "se qualificam" ou são "excluídos" como possíveis pais.

Z_P1 AG Z_P10 CC Z_P11 GG Z_P12 CC Z_P13 GG Z_P14 AA Z_P15 GG Z_P16 AA
Z_P17 CC Z_P18 AA Z_P19 AA Z_P2 AT Z_P20 AG Z_P21 GG Z_P22 GG Z_P23 AA
Z_P24 AA Z_P25 AG Z_P26 CC Z_P27 GG Z_P28 GG Z_P29 TT Z_P3 GG Z_P30 AA
Z_P31 AG Z_P32 AC Z_P33 GG Z_P34 AA Z_P35 CC Z_P36 AA Z_P37 CC Z_P38 AA
Z_P39 AC Z_P4 CC Z_P40 AG Z_P41 CC Z_P42 CC Z_P43 GG Z_P44 GG Z_P45 AC
Z_P46 GG Z_P47 CC Z_P48 GG Z_P49 AA Z_P5 CC Z_P50 AG Z_P51 AC Z_P52 AG
Z_P53 GG Z_P54 AA Z_P55 AC Z_P56 AG Z_P57 CC Z_P58 CC Z_P59 GG Z_P6 GG
Z_P60 TT Z_P61 GG Z_P62 GG Z_P63 GG Z_P64 GG Z_P65 AA Z_P66 AT Z_P67 AA
Z_P68 AA Z_P69 GG Z_P7 CC Z_P70 GG Z_P71 CC Z_P72 AG Z_P73 AG Z_P74 CC
Z_P75 GG Z_P76 CC Z_P77 AA Z_P78 CG Z_P79 AA Z_P8 AG Z_P80 AG Z_P81 GG
Z_P82 GG Z_P83 AG Z_P84 CG Z_P85 AA Z_P86 CC Z_P87 AG Z_P88 GG Z_P9 GG

perfil de dna

BICF2G630103624	A C	BICF2G630111735	A A	BICF2G630122583	A G	BICF2G630133028	A G
BICF2G630133994	A G	BICF2G630149030	A A	BICF2G630200354	A A	BICF2G630209886	G G
BICF2G630220326	G G	BICF2G630221287	A G	BICF2G630264994	A A	BICF2G630276039	A G
BICF2G630276136	G G	BICF2G630306265	A G	BICF2G630326688	A G	BICF2G630328172	A A
BICF2G630328323	G G	BICF2G630367177	C C	BICF2G630409193	A A	BICF2G630453264	G G
BICF2G630474528	A A	BICF2G630499189	A G	BICF2G630539759	G G	BICF2G630552597	A G
BICF2G630653298	A G	BICF2G630666362	A G	BICF2G630691635	C C	BICF2G630704611	A A
BICF2G630708384	A G	BICF2G630762459	C C	BICF2G63078341	A A	BICF2G630881115	G G
BICF2P1010945	A G	BICF2P105070	G G	BICF2P1138733	A A	BICF2P1159837	G G
BICF2P1181787	A G	BICF2P1192522	A A	BICF2P1226745	G G	BICF2P1286728	A A
BICF2P1362405	A G	BICF2P1369088	G G	BICF2P1391407	G G	BICF2P164304	G G
BICF2P184963	G G	BICF2P251850	A A	BICF2P277987	G G	BICF2P345488	A G
BICF2P401677	A A	BICF2P414351	G G	BICF2P42825	A A	BICF2P452541	A G
BICF2P457665	G G	BICF2P464536	A G	BICF2P465276	G G	BICF2P46604	A G
BICF2P46672	G G	BICF2P496466	A A	BICF2P496837	G G	BICF2P567552	A G
BICF2P590440	A G	BICF2P600196	A G	BICF2P615597	C C	BICF2P635478	A G
BICF2P651575	A G	BICF2P651577	A G	BICF2P70891	C C	BICF2P725743	C G
BICF2P728698	A A	BICF2P789367	G G	BICF2P805553	G G	BICF2P840653	G G
BICF2P885380	A A	BICF2P923421	A A	BICF2P950116	A G	BICF2P963969	G G
BICF2P998036	A C	BICF2S22912385	A G	BICF2S22926284	G G	BICF2S22953709	A C
BICF2S23018785	G G	BICF2S23111132	A A	BICF2S23138418	A A	BICF2S23141330	A T
BICF2S23214514	A C	BICF2S23326150	G G	BICF2S23329382	A C	BICF2S23357186	C G
BICF2S2338108	A G	BICF2S23434277	C C	BICF2S23529290	G G	BICF2S23535154	G G
BICF2S23614068	A C	BICF2S2399705	A A	G1425f16S28	A A	TIGRP2P255960_rs9030578	A G
TIGRP2P283310_rs8881748	G G	TIGRP2P328303_rs8531882	A C	TIGRP2P354499_rs9162547	G G	TIGRP2P356245_rs8830240	A C
TIGRP2P362535_rs9130694	G G	TIGRP2P389035_rs9038546	A G				

perfil de dna

BICF2G630102146	AA	BICF2G630149581	AG	BICF2G630159183	AG	BICF2G630170631	AA
BICF2G630187649	AA	BICF2G630187658	GG	BICF2G630204463	AA	BICF2G630209373	GG
BICF2G630209508	AA	BICF2G630255439	AG	BICF2G630271966	GG	BICF2G630274628	AG
BICF2G630307199	AA	BICF2G630340940	AG	BICF2G630340944	AG	BICF2G630365778	AA
BICF2G630382763	AG	BICF2G630437783	AC	BICF2G630449851	AG	BICF2G630467607	CC
BICF2G630488267	AA	BICF2G630504410	AG	BICF2G630552598	AG	BICF2G630558437	AG
BICF2G630594648	GG	BICF2G630634836	CC	BICF2G630641678	GG	BICF2G630689403	GG
BICF2G630798972	AG	BICF2G630814422	AA	BICF2G63090019	AA	BICF2P1019402	AG
BICF2P103615	AG	BICF2P1060087	AG	BICF2P1104630	GG	BICF2P1141966	AG
BICF2P1173491	GG	BICF2P1183665	GG	BICF2P1193353	AA	BICF2P1216677	AG
BICF2P1226838	AA	BICF2P1232055	AG	BICF2P1271174	GG	BICF2P129347	GG
BICF2P129670	AA	BICF2P1308802	CC	BICF2P1310805	AC	BICF2P1344095	AG
BICF2P1346673	AG	BICF2P1357746	GG	BICF2P1454500	AG	BICF2P155421	CC
BICF2P157421	GG	BICF2P182473	AA	BICF2P224656	AC	BICF2P237994	GG
BICF2P246592	AA	BICF2P250787	CC	BICF2P25730	AT	BICF2P283440	AA
BICF2P285489	AG	BICF2P345056	GG	BICF2P347679	AG	BICF2P378969	AA
BICF2P382742	GG	BICF2P415783	AA	BICF2P422152	AG	BICF2P508740	CC
BICF2P516667	AG	BICF2P553317	AG	BICF2P554817	AG	BICF2P561057	AA
BICF2P585943	GG	BICF2P624936	GG	BICF2P635172	AG	BICF2P643134	AG
BICF2P65087	AG	BICF2P651576	AG	BICF2P717226	AA	BICF2P751654	AG
BICF2P774003	AC	BICF2P798404	GG	BICF2P842510	AG	BICF2P856893	AA
BICF2P878175	AG	BICF2P935470	AG	BICF2P990814	GG	BICF2S22910736	GG
BICF2S22913753	GG	BICF2S22928800	AA	BICF2S22943825	AA	BICF2S23028732	TT
BICF2S23031254	AC	BICF2S23049416	AA	BICF2S23057560	AG	BICF2S23124313	GG
BICF2S23126079	GG	BICF2S23246455	GG	BICF2S23250041	AC	BICF2S23333411	AG
BICF2S23356653	AA	BICF2S23429022	AA	BICF2S23449478	AA	BICF2S23519644	AG
BICF2S2351979	GG	BICF2S2359809	AG	BICF2S236196	AG	BICF2S23626625	GG
BICF2S23648905	GG	BICF2S23649947	GG	BICF2S23713161	GG	BICF2S23737033	AA
BICF2S24511913	AG	TIGRP2P106843_rs8858816	GG	TIGRP2P116826_rs8741680	GG	TIGRP2P164720_rs8839809	AA
TIGRP2P177606_rs8886563	GG	TIGRP2P215708_rs8686029	TT	TIGRP2P316532_rs8597522	AA	TIGRP2P372104_rs9153277	AA
TIGRP2P402042_rs9121006	AA	TIGRP2P406551_rs9235397	AG	TIGRP2P407751_rs8803124	CC	BICF2G630646431	GG

GUIA DE TERMOS GENÉTICOS

Este guia irá auxiliá-lo a entender os termos genéticos apresentados nos resultados do seu pet. Em caso de dúvidas, entre em contato conosco por e-mail contato@box4dog.com.br ou por WhatsApp (12) 99211 - 1805.

GENES SEM ALTERAÇÃO NEGATIVO / CLEAR [VARIANTE NÃO DETECTADA]

Nenhuma variante (ou mutação) foi detectada. O animal está livre da doença e não transmitirá nenhuma doença causada pela mutação.

PORTADOR / CARRIER [UMA CÓPIA DA VARIANTE DETECTADA]

Também conhecido como HETEROZIGOTO. Uma cópia do gene normal e uma cópia do gene afetado (mutante) foram detectados. O animal não apresentará sintomas da doença ou desenvolverá a doença se tiver herança autossômica recessiva. Deve-se levar em consideração a reprodução deste animal porque, se ele cruzar com outro portador ou afetado ou até mesmo um desconhecido, poderá produzir uma prole afetada.

MUTAÇÕES DETECTADAS - POSITIVO [DUAS CÓPIAS DA VARIANTE DETECTADA]

Duas cópias da variante do gene da doença (mutação) foram detectadas, também conhecidas como HOMOZIGOTO para a variante. O animal pode apresentar sintomas associados à doença. O tratamento adequado deve ser feito por meio de consulta com o Médico Veterinário.

MUTAÇÕES DETECTADAS - POSITIVO HETEROZIGOTO [UMA CÓPIA DA VARIANTE DOMINANTE DETECTADA]

Também conhecido como POSITIVO PARA UMA CÓPIA ou POSITIVO HETEROZIGOTO. Este resultado está associado a uma doença somente para as patologias que tenham herança dominante (e não autossômica recessiva). Uma cópia do gene normal (tipo selvagem/WT) e do gene afetado (mutante) está presente. Recomenda-se consultar o Médico Veterinário sobre o tratamento da doença. Este resultado ainda pode ser usado para produzir uma prole sem doença.

GUIA DE TERMOS GENÉTICOS

TRAÇOS OU FENÓTIPO

Uma característica com a qual um animal nasce (uma característica determinada geneticamente). Traços são um fenótipo visual que varia da cor ao comprimento do pelo e também inclui certas características, como o comprimento da cauda. Se um indivíduo é AFETADO por uma característica, então irá mostrar que a característica, por exemplo, AFETADA para o Locus B (Marrom) ou bb será marrom / chocolate.

PERFIL DE DNA

Também conhecido como impressão digital de DNA, ou seja, cada animal tem um único perfil. Nenhum animal compartilha o mesmo perfil de DNA. O perfil de DNA de um indivíduo é herdado de ambos os pais e pode ser usado para verificar a ascendência (linhagem). Este perfil não contém doenças ou informações sobre traços e é simplesmente uma assinatura de DNA única para aquele animal.

INFORMAÇÕES SOBRE OS TESTES GENÉTICOS BOX4DOG

O objetivo do teste genético da Box4Dog é fornecer aos tutores e criadores informações relevantes para prevenção de doenças e promover práticas para melhorias na saúde animal. No entanto, a herança genética não é um processo simples e apresenta alguns fatores complicantes. Abaixo estão algumas informações para ajudar a esclarecer esses fatores.

- 1) Algumas doenças podem apresentar sinais do que os geneticistas chamam de “heterogeneidade genética”. Este é um termo para descrever uma condição aparentemente única que pode ser causada por mais de uma mutação e/ou gene.
- 2) É possível que exista mais de uma doença que se apresenta de forma semelhante e segregada em uma única raça. Essas condições embora fenotipicamente semelhantes podem ser causadas por mutações e/ou genes separados.
- 3) É possível que a doença que afeta sua raça seja o que os geneticistas chamam de “doença oligogênica”. Este é um termo que descrevem a existência de genes adicionais que podem modificar a ação de um gene dominante associado a uma doença. Esses genes modificadores podem, por exemplo, dar origem a uma idade variável de início para uma condição particular, ou afetar a penetrância de uma mutação particular, de modo que alguns animais podem nunca desenvolver a doença.

A gama de doenças hereditárias continua a aumentar e vemos algumas que são relativamente benignas e outras que podem causar doença grave e/ou fatal. O diagnóstico de qualquer doença deve ser baseado na história de pedigree, sinais clínicos, histórico (incidência) da doença e o teste genético específico para a doença. A penetração de uma doença sempre varia não só de raça para raça mas dentro de uma raça e irá variar com diferentes doenças. Fatores que influenciam a penetrância são genética, nutrição e meio ambiente. Embora o teste genético deva ser uma prioridade para os criadores, recomendamos fortemente que temperamento e o fenótipo também deve ser considerado durante a reprodução.

A Box4Dog parceira da Orivet Genetic Pet Care tem como objetivo atualizar frequentemente os criadores com as pesquisas mais recentes da literatura científica. Se criadores tiver alguma dúvida sobre uma determinada condição, entre em contato conosco por email contato@box4dog.com.br e ficaremos felizes em responder a quaisquer perguntas.



box4dog
TESTE DNA

**SIGA NOSSAS
REDES**

@BOX4DOGDNA

box4dog.COM.BR