



O TESTE DE DNA  
**CHEGOU!**

**DESCUBRA  
TUDO SOBRE  
SEU DOG**





# TESTE DE DOEÇAS E TRAÇOS GENÉTICOS



NÚMERO DO TESTE : 21BOX01793

TUTOR : ALICE PONTES NUNES

PET : FREDDIE

SEXO : MACHO

DATA DE NASCIMENTO : 06-10-2019

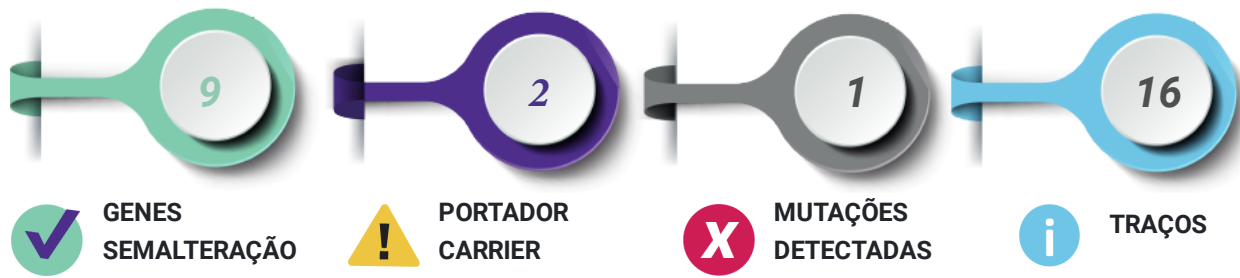
NÚMERO REGISTRO : RG/RSE/19/00469

ESPÉCIE : CANINO

DATA DO RELATÓRIO : 08-03-2022






RAÇA : AUSTRALIAN SHEPHERD

NÚMERO CHIP : 991001003344389



Veja quais foram as doenças genéticas avaliadas:

**STATUS****DOENÇA**

	Surdez do Border Collie Adulto (Linkage Association Test)
	Anomalia do Olho de Collie / Hipoplasia da Coróide
	Degeneração do cone (Tipo de raça Árticas e Pastores)
	Mielopatia Degenerativa
	Cardiomiopatia Dilatada - 2 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 da Haste do Cone (prcd) - APR

## DOENÇAS TESTADAS E RESULTADOS

Teste realizado	RESULTADO
surdez do border collie adulto (linkage association test)	negativo para variante de risco eaod (apenas pesquisa). ausência de cópia
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	portador [uma cópia da variante detectada]
cardiomiopatia dilatada - 2 variante (tipo dobermann)	negativo [variante não detectada]
catarata hereditária (dominante)	heterozigoto positivo [uma cópia da variante dominante detectada]
hiperuricosúria	negativo [variante não detectada]
sensibilidade à ivermectina mdr1 (resistência a múltiplos medicamentos)	negativo [variante não detectada]
dermatomiosite juvenil [map3k7cl risk allele]	bb - detectada uma cópia da variante map3k7cl [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 da haste do cone (prcd) - apr	negativo [variante não detectada]

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

### Surdez do Border Collie Adulto (Linkage Association Test)

**Resultado: Negativo para variante de risco EAOD (apenas pesquisa). Ausência de cópia**

**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: Portador [uma cópia da variante 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 - 2 VARIANTE (tipo Dobermann)**

**Resultado: Negativo [variante não detectada]**

**Gene:**

**Variante:**

A cardiomiopatia é bastante comum em cães, com certas raças mostrando uma disposição distinta para 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 à 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 homens do que em mulheres; no entanto, as mulheres não são menos propensas a desenvolver cardiomiopatia, elas simplesmente não desenvolvem sinais clínicos com a mesma frequência que os homens. Isso às vezes é chamado de cardiomiopatia "oculta". A cardiomiopatia oculta pode resultar em morte súbita, devido ao início súbito de uma arritmia fatal. 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. Geralmente a maioria dos cães é tratada 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. Um dos aspectos mais importantes do tratamento é o controle das arritmias, e isso deve ser feito independentemente de haver sinais evidentes de insuficiência cardíaca



ou não, pois a arritmia pode causar morte súbita a qualquer momento.

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

### **Catarata hereditária (Dominante)**

**Resultado: Heterozigoto Positivo [uma cópia da variante dominante 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. Algumas cataratas podem progredir muito rapidamente. Também pode não progredir muito, e isso é denominado catarata estática. A catarata congênita pode ser de natureza estática ou pode progredir. Eles podem ser herdados ou podem ser secundários a outros defeitos hereditários (por exemplo, membrana pupilar persistente ou artéria hialoide persistente) ou secundários a infecções no útero, toxicidades ou outro trauma fetal. 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 associada ao diabetes mellitus geralmente progride muito rapidamente. 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 - Detectada uma cópia da variante MAP3K7CL [Há 3 genes associados, um deles é heterozigoto]**

**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 da Haste do Cone (prcd) - APR

**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

### **Locus E - (Creme/Vermelho/Amarelo)**

**Resultado: E/E - Preto dominante não portador amarelo/vermelho/branco**

Gene: MC1R

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

O gene MC1R, também conhecido como extensão (Locus E), controla a produção de eumelanina (pigmento preto) nos melanócitos. A forma dominante do gene MC1R (E) permite a produção normal de eumelanina nos melanócitos. Esses pigmentos são produzidos dentro de células especializadas chamadas melanócitos localizados na epiderme canina e folículos pilosos. Dentro do melanócito, os pigmentos são feitos em pequenas organelas chamadas melanossomos. Os melanossomos são continuamente transferidos dos melanócitos para as células queratinócitos circundantes que compõem o pelo e a pele, dando assim à pele e ao pelo uma cor específica com base no tipo de pigmento que contêm. No entanto, uma variante de DNA no gene MC1R (e) interrompe a produção de eumelanina (pigmento preto) nos melanócitos deixando apenas a produção de feomelanina (pigmento amarelo/vermelho) nos melanócitos. Como esse gene é recessivo, duas cópias desta variante MC1R devem estar presentes para expressar a cor da pelagem sólida "amarelo/vermelho". Um cão que tenha duas cópias de E (E/E) não terá um pelo amarelo/vermelho e não será capaz de transmitir um alelo de cor de pelo amarelo/vermelho para sua prole.

### **Locus E (Variante de creme para Cattle Dog) e2**

**Resultado: E2/E2 - Preto dominante não portador tipo creme.**

Gene: MC1R

Variante: c.430G>C

A cor creme clara produzida pela variante e2 ocorre no Australian Cattle Dog e parece limitada a esta raça e seus cruzamentos.

### **Brown (345DELP) Deletion**

**Resultado: bd/bd - Marrom/Chocolate, Fígado ou Vermelho (deleção)**

Gene:

Variante:

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

### **Brown (GLNT331STOP) Stop Codon**

**Resultado: Bs/bc - Portador de Marrom/Fígado/Vermelho/Chocolate (Stop Codon)**

Gene:

Variante:

### **Brown (SER41CYS) Insertion Codon**

**Resultado: Bc/bc - Portador de Marrom/Fígado/Vermelho/Chocolate. (inserção)**

Gene:

Variante:

### **Locus B (Tipo Australian Shepherd)**

**Resultado: Ba/Ba - Ausência da variante marrom/vermelho c.555T> G.**

Gene: TYRP1

Variante: c.555T>G

Locus B Australian Shepherd permite a detecção de genes Locus B específicos para as raças Australian Shepherd e Miniature American Shepherd.

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

### **Fígado [TYRP1] (Tipo Lancashire Heeler)**

**Resultado: Be/Be - Não portador de Marrom/Fígado (TYRP1)**

Gene: TYRP1

Variante: Substituição de Base Substitution (Mutaç o Pontual)

N o portador do c don de deleç o marrom. Consulte as outras variantes do marrom para esclarecer a cor potencial para a prole.

### **Locus D (Diluente)**

**Resultado: D/D - Sem c pia do alelo MLPH-D - Pigmento sem altera o**

Gene: MLPH

Variante: Substitui o de Base

A prote na melanofilina (gene MLPH)   respons vel pela cor da pelagem dilu da. Essa varia o faz com que pelos pretos, castanhos e amarelos (pigmentos eumelanina ou feomelanina) sejam dilu dos. Referido como azul, carv o, cinza e em combina o com outras cores - lil s ou champanhe. Um resultado normal   geralmente relatado como DD (sem c pias do dilu do), com portador como Dd (uma c pia do dilu do) e um c o de cor dilu do afetado   relatado como dd.

### **Locus K (Preto Dominante)**

**Resultado: ky / ky - Recessivo n o preto (Padr o de cor determinado pelo locus A).**

Gene: CBD103

Variante: Deleç o do GGG

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

### Locus A (Fawn/Sable;Tri/Tan Points) (Fulvo/Zibelina; Tri/Pontos Brozeados)

**Resultado:** at/at - Tan points, black & tan 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)

### Merle

**Resultado:**

**m/Mh [171/269 to 280bp] - 'HARLEQUIN MERLE' CAN EXPRESS AS MINIMAL MERLE or CLASSIC**

Gene: SILV

Variante: 250 base pair SINE insertion, oligo(dA)-rich tails with length polymorphism. Detects and reports all the 7 alleles on the M Locus (Mh, M, Ma+, Ma, Mc+, Mc and m)

### Gene de Pelo Comprido (Canino C95F)

**Resultado: POSITIVO - APRESENTA FENÓTIPO**

Gene: FGF5

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

Determina o comprimento do pelo.



## RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

### Shedding (MC5R)

Resultado:

**shd/shd (QUEDA ELEVADA DE PELO) - Duas cópias da variante (MC5R). VER R151W PARA NÍVEL DE QUESADA DE PELO**

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:

### Pelo encaracolado (KRT71 R151W)

**Resultado: Negativo para a variante de risco - R151W (C1)**

Gene: KRT71 (R151W)

Variante: chr27:2539211-2539211: c.451C>T

Este teste de pelo encaracolado (C1) é um dos 2 SNPs associados ao encaracolamento do pelo. C1 é herdado em um modo autossômico dominante (com penetrância incompleta). Devido a isso, por herança, um cão com uma cópia pode e pode apresentar um padrão de pelo mais ondulado do que o que é conhecido como padrão encaracolado quando você tem 2 cópias deste C1.

### 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 AA Z\_P10 CC Z\_P11 GG Z\_P12 CC Z\_P13 GG Z\_P14 AG Z\_P15 GG Z\_P16 AA  
Z\_P17 CC Z\_P18 AA Z\_P19 AA Z\_P2 TT Z\_P20 AA Z\_P21 GG Z\_P22 CG Z\_P23 AA  
Z\_P24 AA Z\_P25 AA Z\_P26 CC Z\_P27 AA Z\_P28 GG Z\_P29 TT Z\_P3 GG Z\_P30 AA  
Z\_P31 GG Z\_P32 AC Z\_P33 GG Z\_P34 AA Z\_P35 CC Z\_P36 AA Z\_P37 AC Z\_P38 AA  
Z\_P39 AC Z\_P4 CC Z\_P40 AG Z\_P41 AC Z\_P42 CG 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 GG Z\_P51 AA Z\_P52 AG  
Z\_P53 CG Z\_P54 AA Z\_P55 AC Z\_P56 AA Z\_P57 CC Z\_P58 CC Z\_P59 GG Z\_P6 GG  
Z\_P60 AT Z\_P61 AG Z\_P62 GG Z\_P63 GG Z\_P64 GG Z\_P65 AA Z\_P66 AT Z\_P67 AA  
Z\_P68 AA Z\_P69 AA Z\_P7 CC Z\_P70 AA Z\_P71 CC Z\_P72 AG Z\_P73 AG Z\_P74 CC  
Z\_P75 GG Z\_P76 AC Z\_P77 AG Z\_P78 GG Z\_P79 AA Z\_P8 GG Z\_P80 AG Z\_P81 GG  
Z\_P82 AA Z\_P83 GG Z\_P84 CC Z\_P85 AT Z\_P86 CC Z\_P87 AA Z\_P88 AG Z\_P9 GG

**perfil de dna**

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

**perfil de dna**

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

## **RESULTADOS REVISADOS E CONFIRMADOS POR:**

Dr. Lucas Rodrigues, DVM, MS, PhD - CRMV-SP 15446  
(assinado eletronicamente)

Dr. Noam Pik BVSc, BMVS, MBA, MACVS  
(assinado eletronicamente)

Box4Dog - Genética Canina - Orivet International - USA  
Av. Granadeiro Guimarães, 155  
Centro - Taubaté - SP  
contato@box4dog.com.br  
(12) 99211-1805

Acreditado por:



Membro de:



## Glossário de termos genéticos

### Negativo

#### **NEGATIVE / CLEAR [NO VARIANT DETECTED]**

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

### portador

#### **CARRIER [ONE COPY OF THE VARIANT DETECTED]**

Também conhecido como HETEROZIGOTO. Uma cópia do gene normal e uma cópia do gene afetado (mutante) foi detectado. O animal não apresentará sintomas de doença ou desenvolverá a doença se a doença tiver herança autossômica recessiva. Deve-se levar em consideração se a reprodução este animal - se cruzar com outro portador ou afetado ou desconhecido, pode produzir uma prole afetada.

### positivo

#### **POSITIVE / AT RISK [TWO COPIES OF THE VARIANT DETECTED]**

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

### positivo heterozigoto

#### **POSITIVE HETEROZYGOUS [ONE COPY OF THE DOMINANT VARIANT DETECTED]**

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.

## GLOSSÁRIO DE TERMOS GENÉTICOS

### indeterminado

A amostra enviada não deu um resultado conclusivo. Isto pode ocorrer devido a falha de coleta ou contaminação da amostra. Será necessário uma nova amostra e isto não acarretará em novos custos.

### 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 herda- do 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.

### Traços ou fenótipo

Uma característica com a qual um animal nasce (uma característica determinada geneticamen- te). Traços são um fenótipo visual que varia de da cor ao comprimento do cabelo 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.

## 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 para descrever 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, história (incidência) da doença e o teste genético específico para a doença. A penetração de uma doença sempre variará 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](mailto:contato@box4dog.com.br) e ficaremos felizes em responder a quaisquer perguntas.





**box4dog**  
TESTE DNA

**SIGA NOSSAS  
REDES**

@BOX4DOGDNA

**box4dog**.COM.BR