

## Informações

Nome	South Princess 45 proud of you my Toquio
Sexo	Fêmea
Data nascimento	12/05/2020
Localidade	Pelotas - RS
Proprietário/Tutor	Alice Pontes Nunes
Registro/Microchip	991001003114513
Microchip	991001003114513
Tipo de amostra	Swab Oral
Data da coleta	19/04/2024
Entrada da amostra	24/04/2024

## Resultado:

Teste	Resultado
Collie Eye Anomaly (CEA)	Negativo
Mielopatia Degenerativa (MD)	Portador

## Interpretação

**Negativo:** Ausência de alelos mutados

**Portador (heterozigoto):** Presença de apenas 1 alelo do gene mutado

**Em risco (homozigoto):** Presença de 2 cópias do gene mutado

Distúrbio ocular em que a camada do olho que fornece sangue e nutrientes para a retina é mais fina que o normal, resultando em defeitos visuais em cães severamente afetados.

## **O que esse resultado significa?**

Esta é uma doença autossômica recessiva. Em geral, cães portadores não apresentam características da doença, mas quando cruzados com outro portador da mesma mutação, existe o risco de ter filhotes afetados. Para que um cão seja afetado, são necessárias duas cópias da variante relacionada à CEA, uma herdada do pai e outra da mãe. Atenção: Cães com uma cópia da variante são chamados de portadores e, embora não estejam em risco, podem transmitir a variante da doença para seus filhotes.

**Principais sinais clínicos:** Hipoplasia de coróide, colobomas, visão prejudicada, hemorragia, descolamento de retina, cegueira.

**Idade de surgimento dos primeiros sinais:** Presente desde o nascimento.

**Probabilidade da doença para cães em risco:** Moderada. Os cães em risco podem apresentar sinais desta doença ao longo da vida, embora alguns não desenvolvam a doença devido à ausência de fatores de risco adicionais.

**O que você deve fazer:** Se o cão possui risco ou apresenta sinais desta doença, faça o acompanhamento com um médico veterinário para saber os melhores cuidados com o bem-estar do animal.

**Para veterinários:** O sinal clínico primário para a forma mais branda da doença é a hipoplasia de coróide, a qual não é progressiva e geralmente não causa déficits visuais por conta própria. Alterações leves associadas a esta doença são melhor visualizadas com oftalmoscopia antes das 10 semanas de idade. Na forma mais grave, complicações como descolamento de retina ou sangramento intraocular podem surgir em cães gravemente afetados como consequência dos colobomas. Essas complicações secundárias podem levar à perda de visão. Recomenda-se um exame oftalmológico se houver uma progressão da perda visual ou se o cão estiver apresentando sinais de desconforto. Em situações onde colobomas estão associados a deslocamentos focais de retina, o tratamento pode ser considerado como uma opção para melhorar a saúde ocular do paciente.

**Para criadores:** Esta doença é autossômica recessiva, o que significa que duas cópias da variante são necessárias para que os sinais da doença ocorram. Um cão portador com uma cópia da variante para CEA pode cruzar com um cão sem cópias. Cada filhote do casal tem 50% de chance de ser portador (herdar 1 cópia). Um cão com duas cópias, uma herdada do pai e outra da mãe, pode cruzar com um cão sem cópias. Os filhotes resultantes desse cruzamento serão todos portadores. Acasalamentos entre portadores não são recomendados, pois a ninhada resultante pode conter filhotes afetados.

Distúrbio neurodegenerativo da medula espinhal, progressivo e ascendente.

## **O que esse resultado significa?**

Esta é uma doença autossômica recessiva. Em geral, cães portadores não apresentam características da doença, mas quando cruzados com outro portador da mesma mutação, existe o risco de ter filhotes afetados. Para que um cão seja afetado, são necessárias duas cópias da variante relacionada à MD, uma herdada do pai e outra da mãe. Atenção: Cães com uma cópia da variante são chamados de portadores e, embora não estejam em risco, podem transmitir a variante da doença para seus filhotes.

**Principais sinais clínicos:** Ataxia (comprometimento da coordenação) e paresia (fraqueza) dos membros posteriores, diminuição ou déficit proprioceptivo (percepção ou sensibilidade da posição, deslocamento, equilíbrio, peso e distribuição do próprio corpo e das suas partes), dismetria (marcha irregular caracterizada por extensão anormal das passadas com movimentos exagerados dos membros ou com passadas curtas) e nocicepção preservada (percepção de estímulos de dor).

**Idade de surgimento dos primeiros sinais:** A partir dos 7 anos.

**Probabilidade da doença para cães em risco:** Baixa a moderada. Cães em risco podem apresentar sinais desta doença ao longo da vida, embora muitos não desenvolvam a condição devido à ausência de fatores de risco adicionais.

**O que você deve fazer:** Se o cão possui risco ou apresenta sinais desta doença, faça o acompanhamento com um médico veterinário para saber os melhores cuidados com o bem-estar do animal.

**Para veterinários:** Trata-se de uma enfermidade neurodegenerativa da medula espinhal. Não há predileção sexual e os sinais clínicos podem progredir para uma paralisia de neurônio motor inferior nos membros pélvicos, que pode afetar os membros torácicos e também levar à incontinência urinária e fecal. Não há tratamento efetivo e todos os protocolos utilizados até o momento foram empíricos. Embora a condição não seja dolorosa, os cães afetados eventualmente precisarão de assistência para caminhar. O bem-estar dos cães que sofrem de mielopatia degenerativa deve ser monitorado de perto à medida que a doença progride.

**Para criadores:** Esta doença é autossômica recessiva, o que significa que duas cópias da variante são necessárias para que os sinais da doença ocorram. Um cão portador com uma cópia da variante para MD pode cruzar com um cão sem cópias. Cada filhote do casal tem 50% de chance ser portador (herdar 1 cópia). Um cão com duas cópias, uma herdada do pai e outra da mãe, pode cruzar com um cão sem cópias. Os filhotes resultantes desse cruzamento serão todos portadores. Acasalamentos entre portadores não são recomendados, pois a ninhada resultante pode conter filhotes afetados.

## Informações técnicas

Genotipagem para Collie Eye Anomaly e Mielopatia Degenerativa pela tecnologia de PCR em tempo real.

Amostra: swab bucal

Gene CEA: NHEJ1

Variante CEA: Deleção

Cromossomo CEA: 37

Gene MD: SOD1

Variante MD: G>A

Cromossomo MD: 31

NOTA: É fundamental conhecer a genética dos reprodutores, uma vez que apenas o fenótipo (característica física) não é suficiente para determiná-las. Animais assintomáticos podem ser portadores e transmitir a mutação e produzir filhotes afetados.

Data do laudo: 26/04/2024

A handwritten signature in black ink, appearing to read "Euclides Matheucci Jr.", written over a horizontal line.

Euclides Matheucci Jr. PhD  
CRBIO 10.974/01D  
Responsável Técnico



Rua Sete de Setembro, 2633. São Carlos



(16) 99724-5784



[www.dnapets.com.br](http://www.dnapets.com.br)



[dnapets@dnapets.com.br](mailto:dnapets@dnapets.com.br)