



O TESTE DE DNA
CHEGOU!

**DESCUBRA
TUDO SOBRE
SEU DOG**

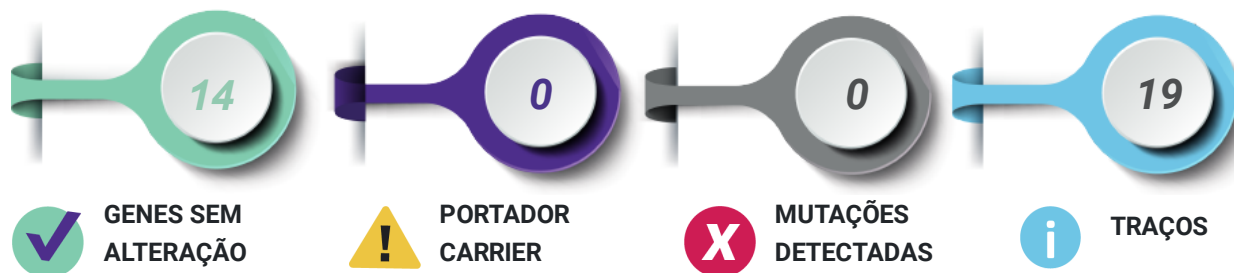




TESTE DE DOENÇAS E TRAÇOS GENÉTICOS



NÚMERO DO TESTE : 22BOX00756	TUTOR : PAULO CARDOSO
PET : BOB OATÃ BORDER	SEXO : MACHO
DATA DE NASCIMENTO : 18-11-2017	NÚMERO REGISTRO : -
ESPÉCIE : CANINO	DATA DO RELATÓRIO : 10-05-2022
RAÇA : BORDER COLLIE	NÚMERO CHIP : 900057600130391



Veja quais foram as doenças genéticas avaliadas:

STATUS

DOENÇA

✓	Surdez do Border Collie Adulto
✓	Má Absorção de Cobalamina: Deficiência de Cubilina (Tipo Border Collie)
✓	Anomalia do Olho de Collie / Hipoplasia da Coróide
✓	Cistinúria (SLC3A1) Tipo Cattle Dog Australiano
✓	Mielopatia Degenerativa
✓	Goniodisgenesia e Glaucoma (Border Collie)
✓	Sensibilidade à Ivermectina MDR1 (Resistência a Múltiplos Medicamentos)
✓	Miotonia Hereditária (Tipo Cattle Dog)
✓	Lipofuscinose Ceróide Neuronal 5 (Tipo Border Collie)
✓	Luxação De Lente Primária

**STATUS****DOENÇA**

Hipomineralização Dentária / Síndrome de Raine (Border Collie)



Neuropatia Sensorial (Tipo Border Collie)



Síndrome de Neutrófilo Preso (Tipo Border Collie)



Doença de von Willebrand's Tipo II

DOENÇAS TESTADAS E RESULTADOS

Teste realizado	RESULTADO
surdez do border collie adulto	negativo [variante não detectada]
má absorção de cobalamina: deficiência de cubilina (tipo border collie)	negativo [variante não detectada]
anomalia do olho de collie / hipoplasia da coróide	negativo [variante não detectada]
cistinúria (slc3a1) tipo cattle dog australiano	negativo [variante não detectada]
mielopatia degenerativa	negativo [variante não detectada]
goniodisgenesia e glaucoma (border collie)	negativo [variante não detectada]
sensibilidade à ivermectina mdr1 (resistência a múltiplos medicamentos)	negativo [variante não detectada]
miotonia hereditária (tipo cattle dog)	negativo [variante não detectada]
lipofuscinose ceróide neuronal 5 (tipo border collie)	negativo [variante não detectada]
luxação de lente primária	negativo [variante não detectada]
hipomineralização dentária / síndrome de raine (border collie)	negativo [variante não detectada]
neuropatia sensorial (tipo border collie)	negativo [variante não detectada]
síndrome de neutrófilo preso (tipo border collie)	negativo [variante não detectada]
doença de von willebrand's tipo ii	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

Má Absorção de Cobalamina: Deficiência de Cubilina (Tipo Border Collie)

Resultado: Negativo [variante não detectada]

Gene: Cubilin (CUBN) no cromossomo 2

Variante: Deleção do Nucleotídeo c.8392delC p.Gln2798Argfs*3

A má absorção de cobalamina intestinal é uma doença hereditária que afeta cães. Os cães afetados são incapazes de produzir quantidades adequadas de uma proteína que desempenha um papel na absorção de certos nutrientes do trato intestinal e dos rins, incluindo a vitamina B, a cobalamina. Estes animais apresentam níveis aumentados de ácido metilmalônico em sua urina (um sinal de deficiência de cobalamina) a partir de 14 semanas de idade, mas os sintomas da doença podem não ser reconhecidos pelos proprietários por meses ou anos. Os sintomas da doença incluem anorexia, letargia, baixo ganho de peso, massa muscular pobre e, em raras circunstâncias, uma disfunção neurológica grave chamada encefalopatia hepática, que pode levar à alteração do estado mental, convulsões, coma e morte. Observa-se um aumento de certas proteínas na urina e diminuem a síntese de células sanguíneas, resultando em anemia e diminuição do número de neutrófilos, precisando de suplementação de cobalamina por toda a vida que resulte em remissão da doença para a maioria dos animais dentro de algumas semanas. Embora não estejam associadas à doença clínica, os cães afetados continuarão a passar quantidades aumentadas de certas proteínas na urina, mesmo com a suplementação com cobalamina.

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

Cistinúria (SLC3A1) Tipo Cattle Dog Australiano

Resultado: Negativo [variante não detectada]

Gene: Família de portadores de soluto 3 membro 1 (SLC3A1) no cromossomo 10

Variante: Deleção do Nucleotídeo c.1095-1100del p.366-367Thr deleção (inframe)

A Cistinúria foi um dos primeiros defeitos congênitos identificados no metabolismo. É um defeito hereditário do transporte renal que inclui má absorção de cistina e dos aminoácidos dibásicos ornitina, lisina e arginina, coletivamente conhecidos como COLA. Em cães, foi relatado pela primeira vez em 1823 e hoje é conhecido por afetar mais de 70 raças. No rim que funciona normalmente, os aminoácidos e algumas outras substâncias são filtrados para fora do sangue e depois recuperados da urina. A má absorção dos aminoácidos COLA nos túbulos renais proximais causa suas altas concentrações na urina do animal afetado. Os principais problemas são causados pela baixa solubilidade da cistina na urina de pH ácido e neutro, juntamente com altas concentrações deste aminoácido que levam a cristais de cistina e formação de cálculos na bexiga, conhecidos como urólitos, que, no trato urinário, podem resultar em estrangúria, hematúria, obstrução urinária e insuficiência renal com possível desfecho fatal. Os sintomas da doença incluem esforço para urinar, micção frequente ou incapacidade de urinar. Tanto machos quanto fêmeas são afetados, mas a obstrução do fluxo urinário é mais comum em machos devido a diferenças na anatomia, e as fêmeas tendem a desenvolver pedras mais tarde que os machos. Cães com Cistinúria frequentemente apresentam inflamação recorrente do trato urinário e, se não tratados, os cálculos urinários podem causar infecções do trato urinário, insuficiência renal e até a morte.

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

Goniodisgenesia e Glaucoma (Border Collie)

Resultado: Negativo [variante não detectada]

Gene: OLFML3

Variante: c.590G>A

A goniodisgenesia é uma condição causada pelo desenvolvimento anormal do olho que pode resultar no aumento excessivo da pressão, eventualmente causando danos permanentes ao nervo óptico, resultando em cegueira. A goniodisgenesia, também conhecida como disgenesia mesodérmica, é uma anormalidade da câmara anterior do olho e tem sido associada ao glaucoma e à cegueira. A goniodisgenesia e o glaucoma de início precoce foram documentados pela primeira vez na Austrália no final da década de 1990 e, posteriormente, também foram encontrados na Europa e nos EUA. É particularmente comumente diagnosticado em algumas linhagens de Border Collie; no estudo realizado, 10,8% dos Border collies relataram ter displasia do ligamento pectinado moderada ou grave, alteração na estrutura ocular responsável pela drenagem adequada do humor. A maioria das formas de glaucoma pode ser classificada em duas categorias, primária e secundária. O termo glaucoma primário é usado para descrever os tipos de glaucoma causados por uma característica física ou fisiológica herdada a que um animal foi predisposto. (Glaucoma secundário é um termo conhecido quando a doença é desencadeada por algo diferente da genética.) Muitos cães afetados pelo glaucoma tornam-se cegos do olho afetado no primeiro ano. Os sintomas de glaucoma incluem: dor intensa, sensibilidade à luz, espasmos piscando, olhos fundos, terceira sobrancelha levantada, estremecimento do cão ao tocar a cabeça, olhos lacrimejantes, mudança comportamental relacionada à dor (esconder-se, recusa em comer), olhos vermelhos e pupilas dilatadas.

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

Miotonia Hereditária (Tipo Cattle Dog)

Resultado: Negativo [variante não detectada]

Gene: Canal 1 com entrada de voltagem de cloro (CLCN1) no cromossoma 16

Variante: c.2703-2704 insertion A p.Arg890Gln-frameshift888

A miotonia congênita, também conhecida como miotonia hereditária (tipo cachorro australiano), é uma doença muscular hereditária que afeta cães. As células musculares de um cão afetado são superexcitáveis, o que faz com que os músculos permaneçam contraídos em vez de relaxarem após a atividade voluntária.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

Lipofuscinose Ceróide Neuronal 5 (Tipo Border Collie)

Resultado: Negativo [variante não detectada]

Gene: CLN5, proteína de tráfego intracelular (CLN5) no cromossomo 22

Variante: Substituição de base c.619C> T p.Glu206STOP

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. A lipofuscinose ceróide foi diagnosticada no Reino Unido, EUA e Austrália em todas as linhas de Border collies (incluindo britânicos e americanos). A prevalência de portadores na população da Austrália foi estimada a partir de testes de DNA em cerca de 5%, o que parece ser aproximadamente 10 vezes a taxa no Reino Unido e nos EUA. Acredita-se que um cão importado para a Austrália era portador de lipofuscinose ceróide antes que alguém soubesse da doença, e que muitos Border Collies agora na Austrália podem traçar sua descendência até este cão.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

Luxação De Lente Primária

Resultado: Negativo [variante não detectada]

Gene: ADAM metalopeptidase com trombospondina tipo 1 motivo 17 (ADAMTS17)

Variante: Substituição de Base c.1473+1G>A mutação no splice-donor-site na extremidade 5' do intron 10

Acredita-se que a Luxação Primária da Lente (LPL) seja hereditária na maioria das raças em que é vista, embora os sinais clínicos geralmente não sejam vistos até que o cão seja adulto. A Luxação Secundária da Lente não é hereditária e ocorre secundariamente a outro processo de doença dentro do olho. Nas raças Terrier (como o Jack Russell Terrier), a LPL está associada a uma degeneração hereditária das zônulas, ou aos ligamentos finos que suspendem a lente no lugar atrás da íris (a parte colorida do olho) e em frente ao vítreo (uma substância gelatinosa clara). A luxação da lente refere-se à lente estar em uma posição anormal dentro do olho. Sinais clínicos no Fox Terrier geralmente não são vistos até que o cão esteja na meia-idade, e incluem um início súbito de dor (estrbismo, lacrimejamento, etc.), vermelhidão e nebulosidade da córnea. A lente pode se luxar parcial ou totalmente na câmara frontal do olho, causando glaucoma agudo (aumento da pressão dentro do olho). Às vezes, a lente pode cair para trás na câmara posterior do olho, o que pode deslocar o vítreo para a frente e isso pode levar também a um bloqueio da drenagem do fluido do olho e a um Glaucoma Secundário, que é uma consequência comum da luxação do cristalino e pode levar rapidamente à cegueira. A luxação da lente é uma emergência veterinária, e se você notar os sinais de LPL no olho do seu cão, você deve ver seu Veterinário imediatamente. O diagnóstico é feito pelo exame do interior do olho por um veterinário e, possivelmente, por uma ultrassonografia do olho. O tratamento do LPL visa reduzir a pressão do fluido dentro do olho e preservar a visão em casos agudos, removendo a lente cirurgicamente. Olhos cegos podem ser removidos para tratar a dor. A mutação genética foi caracterizada em várias raças e um teste genético está disponível para a triagem de animais reprodutores, de modo que dois portadores (ou quaisquer animais afetados) não sejam criados.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

Hipomineralização Dentária / Síndrome de Raine (Border Collie)

Resultado: Negativo [variante não detectada]

Gene: FAM20C

Variante: c.899C>T

A Hipomineralização Dentária Canina ou Síndrome de Raine é um distúrbio genético que afeta os Border Collies. O distúrbio causa desgaste dentário grave, resultando em pulpite e exigindo a extração desses dentes. A Hipomineralização Dentária é um modelo canino para a Síndrome de Raine humana, com a qual compartilha a mutação causadora e sintomas semelhantes. Em pacientes humanos, a Síndrome de Raine também é conhecida como Displasia Óssea Osteosclerótica e é caracterizada por anomalias craniofaciais, incluindo microcefalia, orelhas notavelmente baixas, osteosclerose, fenda palatina, hiperplasia gengival, nariz hipoplásico e proptose ocular. O exame dentário dos cães afetados revela um desgaste significativo, em que os dentes do incisivo inferior podem estar desgastados perto da margem gengival. O esmalte mostra uma descoloração marrom clara e parece opaco. Alguns dentes podem ter uma exposição da polpa e púlpitos como resultado do desgaste. Nos cães examinados, o desgaste não foi causado por um contato dente a dente anormal, uma vez que a oclusão era normal. Os exames de sangue mostraram níveis normais de calcitriol, fosfato e fosfatase alcalina. No geral, análises clínicas e histopatológicas indicam hipomineralização severa dos dentes nos cães afetados.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

Neuropatia Sensorial (Tipo Border Collie)

Resultado: Negativo [variante não detectada]

Gene: FAM134B

Variante: Inversion

Neuropatia sensorial do tipo Border Collie é uma doença neurológica progressiva hereditária que afeta a raça Border Collie. Geralmente, a neuropatia é uma doença dos nervos periféricos. O sistema nervoso periférico é responsável pela sensação das sensações na pele e pelo controle muscular. A doença dos nervos sensoriais causa a neuropatia sensorial. A neuropatia sensorial pode ser dividida em dois grupos, herdada ou adquirida por processos de doença ou trauma. A neuropatia sensorial hereditária é um distúrbio raro, mas foi relatado em vários países em todo o mundo. Os cães afetados começam a apresentar sintomas entre as idades de 5 e 7 meses. Os sinais clínicos incluem perda de coordenação, frouxidão articular, falta de consciência de onde os membros estão no espaço e incapacidade de perceber a dor. Os cães afetados costumam ter membros automutilados, o que pode ser causado por formigamento ou dor nas patas, outra manifestação do distúrbio. Como o distúrbio é progressivo e os sintomas são graves, os cães afetados geralmente são sacrificados.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

Síndrome de Neutrófilo Preso (Tipo Border Collie)

Resultado: Negativo [variante não detectada]

Gene: Proteína vacuolar de classificação 13 homólogo B (VPS13B) no cromossomo 13

Variante: Deleção de nucleotídeos CanFam 2.1 (g.4411956_4411960delGTTT)

Esta é uma doença autossômica recessiva de Border Collies que está presente na raça há muito tempo e ocorre em todas as linhagens. É um defeito imunológico em que os neutrófilos são produzidos pela medula óssea, mas há um defeito que impede sua liberação na corrente sanguínea. Isso resulta em suscetibilidade à infecção e tendência a infecções repetidas e imprudentes. Alguns filhotes são pequenos e de ossatura fina, enquanto outros parecem normais. Os filhotes costumam reagir mal à vacinação, desenvolvendo febre e doenças graves. A maioria dos animais afetados morre ou é sacrificada por volta dos 6 meses de idade. Os animais afetados são diagnosticados por terem uma baixa contagem de neutrófilos nos exames de sangue, mas muitos neutrófilos na biópsia da medula óssea. Um teste de DNA está agora disponível para que animais reprodutores possam ser testados e animais portadores detectados. Estima-se que 10 a 15% da população de Border Collie sejam portadores da síndrome de neutrófilos aprisionados. Não há cura para esta doença.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

Doença de von Willebrand's Tipo II

Resultado: Negativo [variante não detectada]

Gene: Fator de von Willebrand (vWF) no cromossomo 27

Variante: Substituição de Base c.4937A>G p.Asn883Ser

A doença de Von Willebrand é o distúrbio hereditário de sangramento mais comum em cães e ocorre quando há falta de fator von Willebrand funcional, que é necessário para a adesão normal das plaquetas e para a coagulação normal do sangue. Existem 3 tipos de doença de von Willebrand, e a doença do tipo II ocorre quando há um fator von Willebrand estruturalmente anormal no sangue dos animais afetados, que não funciona como deveria no processo de coagulação do sangue. Este é um distúrbio recessivo e é uma forma bastante rara e grave da doença de von Willebrand, e leva a distúrbios hemorrágicos graves e episódios de sangramento. O diagnóstico pode ser suspeitado em um cão que tem um problema de sangramento, mas um TP e TTPA normais, e pode ser confirmado por testes de DNA para a mutação que causa a doença. O tratamento pode envolver cuidados de suporte em pacientes hospitalizados, bem como transfusões de sangue e/ou plasma para fornecer fatores funcionais de coagulação. É preciso ter cuidado para que os cães afetados não brinquem de maneira grosseira, sofram trauma por quedas ou saltem de alturas, e que os Veterinários estejam sempre cientes de sua condição. No entanto, episódios graves de sangramento que podem ser fatais podem ocorrer independentemente.

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 - (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.

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

Resultado:

E/E: não portador da variante e2, não transmite para filhotes; cor da pelagem irá depender de outros genes (preto, marrom, etc...)

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.

Intensidade de Cor Locus I

Resultado: I/i - Uma cópia do alelo de intensidade MFSD12 (não terá extrema diluição)

Gene: MFSD12

Variante: c.151C>T (p.Arq51Cys)

Referido como diluição extrema (locus I), este teste confirma o papel desta variante na diluição da feomelanina de numerosas raças caninas.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

Marrom (345DELPRO) deleção

Resultado: Bd/Bd - Não portador do marrom/vermelho/fígado ou chocolate (deleção).

Gene: TYRP1

Variante: Substituição de base (mutação pontual).

A proteína 1 relacionada à tirosinase (TYRP1) é uma proteína dentro do melanócito que altera a cor da pele e do pelo dos animais. Este gene é referido como o locus B e é responsável pela cor da pelagem marrom versus preta com a cor da pelagem marrom herdada recessiva para preta. Os três alelos do locus Brown (B) são designados bs, bd e bc, uma combinação de qualquer dois dos quais causarão pelagem marrom.

Marrom (GLNT331STOP) stop codon

Resultado: bs/bs - Marrom/chocolate, fígado ou vermelho (stop codon).

Gene: TYRP1

Variante: Mutação pontual.

Marrom (SER41CYS) códon de inserção

Resultado: Bc/Bc - Não portador do marrom/fígado/vermelho/chocolate (Insertion).

Gene: TYRP1

Variante: Substituição de base (mutação pontual).

A proteína 1 relacionada à tirosinase (TYRP1) é uma proteína dentro do melanócito que altera a cor da pele e do pelo dos animais. Este gene é referido como o locus B e é responsável pela cor da pelagem marrom versus preta com a cor da pelagem marrom herdada recessiva para preta. Os três alelos do locus Brown (B) são designados bs, bd e bc, uma combinação de qualquer dois dos quais causarão pelagem marrom.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

Locus B (Tipo Australian Shepherd)

Resultado: Ba/Ba - Não portador 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.

Fígado [TYRP1] (Tipo Lancashire Heeler)

Resultado: Be/Be - Não porta marrom/fígado (TYRP1).

Gene: TYRP1

Variante: Substituição de Base Substitution (Mutação Pontual)

Não portador do códon de deleção marrom. Consulte as outras variantes do marrom para esclarecer a cor potencial para a prole.

Locus D (Diluente)

Resultado: D/D - Não portador da cópia do alelo MLPH-D - pigmento sem alteração

Gene: MLPH

Variante: Substituição de Base

A proteína melanofilina (gene MLPH) é responsável pela cor da pelagem diluída. Essa variação faz com que pelos pretos, castanhos e amarelos (pigmentos eumelanina ou feomelanina) sejam diluídos. Referido como azul, carvão, cinza e em combinação com outras cores - lilás ou champanhe. Um resultado normal é geralmente relatado como DD (sem cópias do diluído), com portador como Dd (uma cópia do diluído) e um cão de cor diluído afetado é relatado como dd.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

Locus K (Preto Dominante)

Resultado: ky/ky: Recessivo não preto (Padrão de cor determinado pelo locus A)

Gene: CBD103

Variante: Deleção do GGG

Locus A (fulvo/sable;tri/pontos castanhos)

Resultado: ay/at - Fulvo/vermelho/sable portador de tricolor/pontos castanhos.

Gene: ASIP

Variante: Substituição de Base 246 G>T (A82S); G>A (R83H); C>T (p.R96C)

Pied

Resultado: S/S - Não malhado, regiões brancas, clareadas ou pelame de cor partida.

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.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

Merle

Resultado: m/m [171/171bp] - Não há pelagem merle sólida e não há alteração do padrão de cor

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.

Queda de Pelo (Shedding) (MC5R)

Resultado: shd/shd (elevada queda de pelo) - Duas cópias da variante (MC5R).

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.

Tamanho do corpo IGSF1 "Gene Bulky")

Resultado: Não portador IGF1R - Associada á diminuição do tamanho corporal.

Gene: IGSF1

Variante: chrX.g.102369488-102369489insAAC, p.Asp376_Glu377insAsn, Chromosome X

RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

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

Resultado: Uma cópia do fenótipo detectada - pelagem dupla

Gene: CFA28

Variante:

Pelo encaracolado (KRT71 R151W)

Resultado: Não portador da variante - 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.

Fenótipo de Pelagem Encaracolada

Resultado: Não portador da variante do KRT71 (p.Ser422ArgfsTer).

Gene: KRT71

Variante: c.1266_1273delCCTGAAGCinsACA p. Ser422ArgfsTer

A forma do pelo, ou encaracolado, é uma característica essencial da pelagem de um cão e uma das características mais importantes nos padrões da raça. Entre os dois tipos extremos de pelo, reto e fortemente cacheado, existe uma variedade de tipos intermediários: cachos soltos, cachos em espiral, ondas, etc. Os cachos de pelo são mais proeminentes em um fundo de pelo comprido, mas suas características específicas dependem também de espessura do cabelo, densidade e o padrão de crescimento da pelagem. O Locus (pelo crespo) impacta a ondulação do cabelo como resultado de uma variante do DNA no gene KRT71 que produz uma forma de queratina, um importante componente estrutural do pelo. A variante KRT71 impede a queratina de se unir em um padrão regular, o que altera a estrutura do pelo e resulta em uma pelagem crespa.

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

perfil de dna

TIGRP2P283310_rs8881748	G G	TIGRP2P328303_rs8531882	A C	TIGRP2P354499_rs9162547	G G	TIGRP2P356245_rs8830240	A C
TIGRP2P362535_rs9130694	G G	TIGRP2P389035_rs9038546	A A	BICF2G630103624	A C	BICF2G630111735	A A
BICF2G630122583	A A	BICF2G630133028	A A	BICF2G630133994	A G	BICF2G630149030	A G
BICF2G630200354	A A	BICF2G630209886	G G	BICF2G630220326	A G	BICF2G630221287	A G
BICF2G630264994	A G	BICF2G630276039	A G	BICF2G630276136	A G	BICF2G630306265	A G
BICF2G630326688	A G	BICF2G630328172	A G	BICF2G630328323	A A	BICF2G630367177	A A
BICF2G630409193	A G	BICF2G630453264	G G	BICF2G630474528	A G	BICF2G630499189	A G
BICF2G630539759	G G	BICF2G630552597	G G	BICF2G630653298	A G	BICF2G630666362	G G
BICF2G630691635	C C	BICF2G630704611	A A	BICF2G630708384	A G	BICF2G630762459	C C
BICF2G63078341	G G	BICF2G63088115	A A	BICF2P1010945	A G	BICF2P105070	A G
BICF2P11138733	G G	BICF2P1159837	G G	BICF2P1181787	A G	BICF2P1192522	A A
BICF2P1226745	A G	BICF2P1286728	A G	BICF2P1362405	A G	BICF2P1369088	A G
BICF2P1391407	A A	BICF2P164304	G G	BICF2P184963	A G	BICF2P251850	A C
BICF2P277987	A G	BICF2P345488	A G	BICF2P401677	A G	BICF2P414351	A G
BICF2P42825	G G	BICF2P452541	A G	BICF2P457665	A G	BICF2P464536	G G
BICF2P465276	A G	BICF2P46604	G G	BICF2P46672	A G	BICF2P496466	G G
BICF2P496837	G G	BICF2P567552	A G	BICF2P590440	A A	BICF2P600196	A A
BICF2P615597	C C	BICF2P635478	A G	BICF2P651575	G G	BICF2P651577	A A
BICF2P70891	A C	BICF2P725743	G G	BICF2P728698	A G	BICF2P789367	A G
BICF2P805553	G G	BICF2P840653	A G	BICF2P885380	G G	BICF2P923421	G G
BICF2P950116	G G	BICF2P963969	A G	BICF2P998036	A A	BICF2S22912385	A A
BICF2S22926284	A A	BICF2S22953709	C C	BICF2S23018785	G G	BICF2S23111132	G G
BICF2S23138418	A G	BICF2S23141330	T T	BICF2S23214514	A A	BICF2S23326150	A G
BICF2S23329382	C C	BICF2S23357186	C G	BICF2S2338108	A A	BICF2S23434277	C G
BICF2S23529290	A A	BICF2S23535154	A G	BICF2S23614068	A C	BICF2S2399705	A A
G1425f16S28	G G	TIGRP2P255960_rs9030578	G G				

perfil de dna

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

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:



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