

O TESTE DE DNA
CHEGOU!

**DESCUBRA
TUDO SOBRE
SEU DOG**

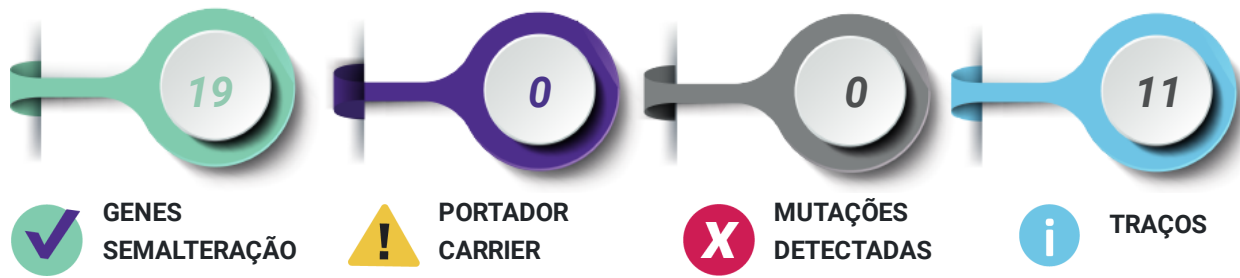




TESTE DE DOENÇAS E TRAÇOS GENÉTICOS



Número do Teste : 24BOX2006	Tutor : Mauricio Lampert Weiland
Pet : Labsana Jaia	Sexo : Fêmea
Data de Nascimento : 20-03-2022	Número registro : BR15401
Espécie : Canino	Data do Relatório : 28-02-2024
Raça : Labrador Retriever	Número CHIP : -



Pet: Labsana Jaia (BOX2006), Número registro: BR15401
Veja quais foram as doenças genéticas avaliadas:

STATUS

DOENÇA

✓	Acromatopsia (Tipo Labrador)
✓	Miopatia Centronuclear (Tipo Labrador Retriever)
✓	Macrotrombocitopenia Congênita
✓	Síndrome Miastênica Congênita (Tipo Labrador Retriever)
✓	Toxicose do cobre (ATP7B e ATP7A) (tipo Labrador Retriever)
✓	Cistinúria (SLC3A1) Tipo Labrador Retriever
✓	DM ou MD - Mielopatia Degenerativa
✓	Síndrome de Ehlers-Danlos (Tipo Labrador)
✓	Eliptocitose B-Espectrina (Tipo Labrador Retriever/ Tipo Poodle)
✓	EIC ou CIE - Colapso induzido pelo exercício

Pet: Labsana Jaia (BOX2006), Número registro: BR15401
Veja quais foram as doenças genéticas avaliadas:

STATUS**DOENÇA**

HNPK - Paraqueratose Nasal Hereditária/Focinho Seco (Tipo Labrador)



HUU - Hipericosúria



Distrofia Corneana Macular (Tipo Labrador)



Hipertermia Maligna



Miopatia Miotubular Ligada ao X (Tipo Labrador Retriever)



Narcolepsia (Labrador)



PRA – atrofia progressiva da retina / Degeneração Progressiva do Cone-Bastonete



Deficiência de Piruvato Quinase (Tipo Labrador)



Displasia Esquelética 2



Doença de Stargardt (Degeneração da Retina)

RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

Acromatopsia (Tipo Labrador)

RESULTADO: NEGATIVO [VARIANTE NÃO DETECTADA]

Gene: CNGA3

Variante: c.1931_1933delTGG

A Degeneração do Cone (DC) do tipo Pointer Alemão de Pelo Curto é uma desordem herdada que afeta além dos Pointers Alemães de Pelo Curto, também os Malamutes do Alasca e os Pastores Australianos Miniatura. O distúrbio foi identificado pela primeira vez na década de 1960 em uma linhagem de cães Malamute do Alasca. Fenotipicamente, assim como geneticamente, as características da Degeneração do Cone são semelhantes à Acromatopsia, uma doença hereditária em seres humanos, sendo esta a razão pela qual a Degeneração do Cone está sendo usada como um modelo canino na Acromatopsia Humana. Os primeiros sintomas da DC, cegueira e fotofobia, geralmente ocorrem após o término do desenvolvimento da retina, entre 8 e 12 semanas de idade no cão afetado, e estes sintomas são reconhecíveis apenas na luz do dia. Em pouca luz, os sintomas não são óbvios e a visão em luz fraca permanece normal. Após o nascimento do filhote, os cones se desenvolvem normalmente, mas com o tempo eles perdem sua função e seus segmentos interno e externo começam a degenerar. Estes eventos são seguidos com a perda gradual de cones ao longo da vida do animal.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

Miopatia Centronuclear (Tipo Labrador Retriever)

RESULTADO: NEGATIVO [VARIANTE NÃO DETECTADA]

Gene: 3-hidroxiacil-CoA desidratase 1 (HACD1) também conhecida como PTPLA no cromossomo 2

Variante: Inserção de repetição SINE de 236 pb no exon 2 de HACD1

As Miopatias Centronucleares são doenças congênitas hereditárias caracterizadas por um número excessivo de núcleos internalizados, que causa insuficiência muscular em Labrador Retrievers. Esta condição também é conhecida como: deficiência de fibras musculares tipo II, distrofia muscular autossômica recessiva e miopatia hereditária. No início, o filhote parecerá normal, mas com o envelhecimento os sintomas começam a aparecer e, dentro de 2 a 5 meses, as características clínicas dos filhotes incluirão hipotonia, fraqueza muscular generalizada, posturas anormais, marcha rígida em saltos, intolerância ao exercício e aumento do colapso quando expostos ao frio. Ao exame, há evidências de atrofia do músculo esquelético, particularmente envolvendo os músculos da cabeça e arreflexia tendínea. A avaliação histopatológica das biópsias musculares demonstra uma centralização característica dos mionúcleos, muitas vezes localizada em áreas desprovidas de miofibrilas com agregação mitocondrial. Nenhuma cura para miopatia centronuclear foi desenvolvida e o cão afetado nunca desenvolverá tecido muscular funcionando adequadamente. O cão pode viver normalmente, mas limitado e afetado por sintomas de miopatia centronuclear.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

Macrotrombocitopenia Congênita

RESULTADO: NEGATIVO [VARIANTE NÃO DETECTADA]

Gene: Tubulina beta 1 classe VI (TUBB1) no cromossomo 24

Variante: Substituição da Base c.745G>A p.Asp249Asn

A macrotrombocitopenia canina é uma condição caracterizada por plaquetas superdimensionadas e baixa contagem de plaquetas. O nome é derivado das palavras macro (grande) e trombócito (plaquetas). A macrotrombocitopenia canina é caracterizada por anormalidades no tamanho e na contagem de plaquetas. As plaquetas em cães afetados funcionam normalmente e os cães afetados não apresentam quaisquer problemas de saúde ou tempo de hemorragia prolongado. Os cães afetados com essa mutação geralmente têm número de plaquetas variando entre 20.000 e 90.000 / μ l, enquanto os portadores geralmente têm número de plaquetas intermediário variando de 100.000 a 250.000 / μ l. Dito isso, Dra. Penny Watson, da Universidade de Cambridge, que estuda pancreatite em cavaliers por muitos anos, abriu em uma apresentação em novembro de 2014 a hipótese de que pode haver uma relação entre a serotonina transportada pelas plaquetas sanguíneas através do sistema vascular para vários órgãos, particularmente o pâncreas, os rins, o fígado, o sistema nervoso central e as válvulas mitrais do coração, todas causando cicatrizes e outros danos aos tecidos desses órgãos. Pode ser útil na compreensão das alterações relacionadas ao coração na CKCS macrotrombocitopênica com regurgitação mitral concomitante.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

Síndrome Miastênica Congênita (Tipo Labrador Retriever)

RESULTADO: NEGATIVO [VARIANTE NÃO DETECTADA]

Gene: 2-hydroxyacyl-CoA lyase 1 (COLQ) no cromossomo 23

Variante: Substituição da Base c.1010T>C p.Ile337Thr

SA característica da síndrome miastênica congênita é a fraqueza no músculo esquelético. A fraqueza é resultado de um defeito na síntese do neurotransmissor acetilcolina. Os cães afetados são capazes de correr normalmente por 5 a 30 minutos. Pouco depois, os passos do cão tornam-se cada vez mais curtos, eventualmente resultando em um colapso. O cão se recupera após alguns minutos de descanso e consegue andar ou correr por um certo período de tempo, antes do reaparecimento dos sintomas. Os primeiros sintomas geralmente ocorrem entre 12 a 16 semanas de idade, mas podem variar entre as raças. Os sintomas da síndrome miastênica congênita parecem semelhantes aos da miastenia gravis. Mas enquanto a miastenia gravis é autoimune, a CMS é uma doença hereditária causada por mutação genética.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

Toxicose do cobre (ATP7B e ATP7A) (tipo Labrador Retriever)

RESULTADO: NEGATIVO PARA A VARIANTE ATP7B / INDETERMINADO PARA A VARIANTE ATP7A

Gene: ATPase cobre transportando beta (ATP7B) no cromossomo 22 ATPase cobre transportando alfa (ATP7A) no cromossomo X

Variante: Substituição de base ATP7A: c.980C> T ATP7A: p.Thy327Ile ATP7B: c.4358G> A ATP7B: p.Arg1453Gln

Na doença de Wilson, o cobre se acumula em níveis tóxicos nos tecidos, causando sintomas neurológicos e doenças hepáticas. O diagnóstico é desafiador porque os sintomas podem variar amplamente entre os pacientes e os mecanismos subjacentes a essa heterogeneidade clínica não são claros. Usando uma abordagem de todo o genoma em um novo modelo canino para intoxicação por cobre, os pesquisadores agora revelaram que as mutações em um gene transportador de cobre, ATP7A, podem melhorar os sintomas. Essa descoberta pode abrir caminho para a detecção precoce e o tratamento de distúrbios hereditários do metabolismo do cobre. O teste genético do gene ATP7A em labradores irá determinar de forma confiável se um cão é um portador genético do modificador de intoxicação por cobre (tipo labrador retriever). O modificador de intoxicação por cobre (tipo labrador retriever) diminui o risco de acúmulo excessivo de cobre em uma forma dominante incompleta ligada ao X, o que significa que os cães machos que estão em risco de intoxicação por cobre devido à herança da mutação associada no gene ATP7B precisam apenas herdar uma cópia da mutação do gene ATP7A semi-protetora tem um risco reduzido de doença. No entanto, as cadelas que estão em risco de intoxicação por cobre devido à herança da mutação do gene ATP7B associado e portadoras de uma cópia da mutação ATP7A semiprotetora podem ter um risco maior de desenvolver toxicose por cobre do que os portadores do sexo masculino devido à presença de outra cópia normal do gene ATP7A em cadelas. As cadelas que herdam duas cópias da mutação ATP7A são mais protegidas do que aquelas que herdam apenas uma cópia da mutação ATP7A. Além disso, cães machos que herdam uma cópia da mutação ATP7A tendem a acumular menos cobre quando herdados com a mutação ATP7B do que suas contrapartes fêmeas.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

Cistinúria (SLC3A1) Tipo Labrador Retriever

RESULTADO: NEGATIVO [VARIANTE NÃO DETECTADA]

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

Variante: Deleção do Nucleotídeo c.350delG p.Gly117Alafs*41

A Cistinúria foi um dos primeiros defeitos congênitos identificados do 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. Labradores 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

DM ou MD - Mielopatia Degenerativa

RESULTADO: NEGATIVO [VARIANTE NÃO DETECTADA]

Gene: SOD1A

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

Síndrome de Ehlers-Danlos (Tipo Labrador)

RESULTADO: NEGATIVO [VARIANTE NÃO DETECTADA]

Gene: COL5A1, chr9

Variante: c.3038delG p.Gly1013ValfsTer260

A síndrome de Ehlers-Danlos (SED) é um grupo heterogêneo de distúrbios hereditários do tecido conjuntivo cuja característica comum inclui hipermobilidade articular, pele macia e elevada flacidez, cicatrização anormal de feridas e facilidade de gerar hematomas. Tendões e ligamentos são locais comuns de lesões musculoesqueléticas, especialmente durante exercícios físicos. A etiologia multifatorial da lesão tendão-ligamentar (TLI) inclui fatores genéticos e ambientais. Microscopicamente, observa-se um colágeno dérmico com arquitetura normal ou fragmentado, desordenado e estruturado de forma anômala. O componente genético pode influenciar o risco de TLI como elevação ou redução do risco. Infelizmente é uma doença sem tratamento e de prognóstico ruim. Embora possa ser dada como rara, em medicina veterinária há poucos dados. O que leva a importância de ter cuidados redobrados nas cruzas.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

Eliptocitose B-Espectrina (Tipo Labrador Retriever/ Tipo Poodle)

RESULTADO: NEGATIVO [VARIANTE NÃO DETECTADA]

Gene: Espectrina beta eritrocítica (SPTB) cromossomo 8

Variante: Substituição de base c.6384C> T Thr2110Met

A eliptocitose canina é uma doença hereditária rara do sangue. Os glóbulos vermelhos normais têm formato redondo, mas os glóbulos vermelhos dos cães afetados têm formato oval e podem ter bordas serrilhadas. Um cão afetado pode apresentar anemia leve e pode ser menor do que seus companheiros de ninhada. Graves complicações de saúde não foram relatadas em cães afetados.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

EIC ou CIE - Colapso induzido pelo exercício

RESULTADO: NEGATIVO [VARIANTE NÃO DETECTADA]

Gene: DNM1

Variante: Base de substituição: c.767 G>T

Esta é uma condição autossômica recessiva que afeta labradores, bem como várias outras raças relacionadas. A condição também é observada em raças mistas, principalmente em cruzamentos de Labradores. A condição não é comum, embora se estime que até 35% da população de Labradores (nos EUA) pode ser portadora da mutação do gene que causa a doença (isto é, mutação do gene da dinamina-1). Os sinais são geralmente vistos pela primeira vez em adultos jovens, entre 6 meses e 3 anos de idade. Com exercícios vigorosos durando 5-20 minutos, uma perda de controle se torna aparente nos membros posteriores. Começando como uma marcha vacilante, a perda de controle progride para o colapso e, às vezes, os cães podem parecer confusos. Mortes ocasionais foram relatadas, por isso é importante que os exercícios sejam interrompidos assim que os primeiros sinais apareçam. Excitação e altas temperaturas e / ou umidade podem exacerbar os sinais. Existem relatos esporádicos de vários suplementos tendo algum efeito positivo em um pequeno número de cães, bem como um relato de doses sub-anticonvulsivantes de fenobarbitona sendo úteis em alguns cães gravemente afetados; no entanto, atualmente não há cura comprovada ou tratamento confiável para esta doença. Todos os animais afetados devem ser retirados do trabalho e devem evitar situações que envolvam excitação e / ou estresse.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

HNPCK - Paraqueratose Nasal Hereditária/Focinho Seco (Tipo Labrador)

RESULTADO: NEGATIVO [VARIANTE NÃO DETECTADA]

Gene: Supressor de variegação 3-9 homólogo 2 (SUV39H2) no cromossomo 2

Variante: Substituição de base c.972T> G p.Asn324Lys

Também conhecida como Paraqueratose Nasal Hereditária (HNPCK). Os cães afetados começam a apresentar sinais clínicos por volta dos seis a doze meses de idade. Eles desenvolvem crostas secas e ásperas na ponta do nariz. Em casos extremos, o nariz do cão irá rachar causando grande desconforto. As lesões podem ocorrer na área ao redor do nariz. O nariz desses cães afetados está sujeito a infecções bacterianas e pode perder pigmento com o tempo. Este distúrbio pode ser tratado com consulta veterinária e terapia tópica.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

HUU - Hipericosúria

RESULTADO: NEGATIVO [VARIANTE NÃO DETECTADA]

Gene: SLC2A9

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

Distrofia Corneana Macular (Tipo Labrador)

RESULTADO: NEGATIVO [VARIANTE NÃO DETECTADA]

Gene: LOC4

Variante: c.814C>A

MCD é uma doença relativamente rara que é herdada como um traço autossômico recessivo, o que significa que ambos os pais devem ser pelo menos portadores da doença para produzir uma prole afetada. A doença é caracterizada por uma turvação difusa da córnea, bem como uma córnea anormalmente fina nos animais afetados. Os cães afetados desenvolverão olhos turvos, devido a um acúmulo anormal de glicosaminoglicanos em suas córneas.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

Hipertermia Maligna

RESULTADO: NEGATIVO [VARIANTE NÃO DETECTADA]

Gene: Receptor de Rianodina 1 (RYR1) no cromossomo 1

Variante: Substituição de Base c.1640T>C p.Val547Ala

A hipertermia maligna (HM) é um distúrbio hereditário do músculo esquelético caracterizado por hipercarbia, rabdomiólise, contratura muscular esquelética generalizada, disritmia cardíaca e insuficiência renal, que se desenvolve com a exposição à succinilcolina ou agentes anestésicos voláteis. Intervenções específicas, incluindo o uso do antagonista do canal de liberação de cálcio dantroleno, são eficazes na reversão dos sinais da síndrome canina.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

Miopatia Miotubular Ligada ao X (Tipo Labrador Retriever)

RESULTADO: NEGATIVO [VARIANTE NÃO DETECTADA]

Gene: Miotubularina 1 (MTM1) no cromossomo X

Variante: Substituição de base c.465C> A p.Asn155Lys

A Miopatia miotubular ligada ao X (XLMTM) é um subgrupo bem definido de miopatias centro nucleares (MNC) caracterizada pelo início precoce e pela presença de fibras musculares uniformemente pequenas com núcleos colocados centralmente semelhantes aos miotubos fetais.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

Narcolepsia (Labrador)

RESULTADO: NEGATIVO [VARIANTE NÃO DETECTADA]

Gene: Receptor de hipocretina 2 (HCRTR2) no cromossomo 12

Variante: Substituição de base c.1105 + 5G>A mutação no local de emenda

A narcolepsia é uma doença hereditária que afeta os labradores. Cães com a forma hereditária de narcolepsia geralmente se apresentam entre um e seis meses de idade com incapacidade de permanecer acordado por longos períodos de tempo e episódios de colapso e sono após estimulação positiva, como brincar ou comer. Os cães afetados adormecem mais rápido do que os cães normais e parecem sonolentos com mais frequência. Durante os episódios de colapso, os cães têm uma perda repentina do tônus muscular e parecem incontrolavelmente sonolentos, mas podem ou não adormecer completamente. Os sintomas não progridem após um ano de idade e os cães afetados não apresentam outros problemas de saúde associados.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

PRA – atrofia progressiva da retina / Degeneração Progressiva do Cone-Bastonete

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 tem 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 pode ser responsável por essa condição em pelo menos 18 raças, quando um cão possui duas cópias da mutação.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

Deficiência de Piruvato Quinase (Tipo Labrador)

RESULTADO: NEGATIVO [VARIANTE NÃO DETECTADA]

Gene: PKLR

Variante: c.799C>T

O Piruvato Quinase é uma enzima que desempenha um papel fundamental na produção de energia. Os sintomas de deficiência de piruvato quinase geralmente começam a aparecer em torno de quatro meses a um ano. Os sintomas podem incluir fraqueza, falta de energia, ritmo cardíaco acelerado, sopros cardíacos, gengivas pálidas e crescimento atrofiado. À medida que a doença progride, os ossos e o fígado podem ser afetados. A doença acaba sendo fatal. A deficiência de Piruvato Quinase foi originalmente documentada no Basenji e desde então tem sido relatada em outras raças, incluindo Dachshunds, Labrador Retrievers, Pugs, Beagles, Cairn Terrier e West Highland White Terriers.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

Displasia Esquelética 2

RESULTADO: NEGATIVO [VARIANTE NÃO DETECTADA]

Gene: COL11A2

Variante: Substituição de base c.143G> C p.Arg48Pro

A Displasia Esquelética 2 é uma forma de nanismo, uma doença musculoesquelética hereditária que afeta os Labradores Retrievers. Os cães afetados desenvolvem uma forma leve de “nanismo desproporcional”, consistindo em pernas curtas com comprimento e largura normais do corpo. Os ossos da perna são mais curtos, mais grossos e ligeiramente curvos e as patas dianteiras são frequentemente mais afetadas do que as pernas traseiras, e a altura dos cães afetados é variável, tornando o diagnóstico desafiador, baseado apenas em características físicas de alguns indivíduos. Tipicamente, as articulações e olhos não são afetados com esta doença. A variante causal mostra Penetração Incompleta, o que significa que nem todos os cães que herdaram duas cópias (um de cada pai) exibirão características físicas óbvias do nanismo.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

Doença de Stargardt (Degeneração da Retina)

RESULTADO: NEGATIVO [VARIANTE NÃO DETECTADA]

Gene: ABCA4

Variante: c.4176insC

Também conhecida como degeneração macular juvenil. É uma doença progressiva e os sintomas incluem visão turva e dificuldade de adaptação da luz forte à luz escura (fraca).

RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

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

RESULTADO: E/E: NÃO PORTADOR DA VARIANTE E, NÃO TRANSMITIRÁ PARA OS FILHOTES.

Gene: MC1R

Variante: c.916C>T / OMIA: 001199-9615

Esta variante já foi identificada na grande maioria das raças, e também é conhecida como “e1”. A coloração pode variar desde creme até mesmo avermelhado, uma vez que a deposição de feomelanina é também determinada por outros genes. Para interpretação final, consulte os resultados das outras variantes do gene E, e veja explicação detalhada sobre este gene no texto anexo.

Gene I – variante “i” (intensidade de feomelanina)

RESULTADO: I/I: NÃO PORTADOR DA VARIANTE “I”, NÃO TRANSMITINDO PARA NENHUM FILHOTE.

Gene: MFSD12

Variante: c.151C>T / OMIA: 002197-9615

O gene I e sua variante atuam somente sobre o pigmento feomelanina, o que significa que o tom da pele não é afetado por este gene. Desta forma, o cão terá a cor de trufa e coxim dependentes dos outros genes avaliados. No pelo, o pigmento feomelanina pode ser depositado em diferentes quantidades, que são em parte determinadas pelo gene I.

Gene B – variante “bd” marrom/chocolate

RESULTADO: B/B: NÃO PORTADOR DA VARIANTE B^D, NÃO TRANSMITINDO PARA NENHUM FILHOTE.

Gene: TYRP1

Variante: c.1033_1035del / OMIA: 001249-9615

Esta variante é uma causa genética comum do marrom/chocolate em várias raças. Para interpretação final, consulte os resultados das outras variantes do gene B, e veja explicação detalhada sobre este gene no texto anexo.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

Gene B – variante “bs” marrom/chocolate

RESULTADO: B/B: NÃO PORTADOR DA VARIANTE B^S, NÃO TRANSMITINDO PARA NENHUM FILHOTE.

Gene: TYRP1

Variante: c.991C>T / OMIA: 001249-9615

Esta variante é a mais comum como causa genética do marrom/chocolate, e ocorre em diversas raças, sendo recessiva com relação à variante “B”. Uma vez que é uma das variantes responsáveis pela produção de eumelanina de cor marrom (também chamada de chocolate ou fígado), só irá se manifestar em cães E₋ e K₋, pois são estes que possuem a capacidade de produzir algum tipo de eumelanina. Com eumelanina se deposita em pelo e pele, o cão terá cor marrom também na trufa e coxins. Para interpretação final, consulte os resultados das outras variantes do gene B, e veja explicação detalhada sobre este gene no texto anexo.

Gene B – variante “bc” marrom/chocolate

RESULTADO: B/B: NÃO PORTADOR DA VARIANTE B^C, NÃO TRANSMITINDO PARA NENHUM FILHOTE.

Gene: TYRP1

Variante: c.121T>A / OMIA: 001249-9615

Esta variante é uma causa genética do marrom/chocolate, relativamente comum em diferentes raças. Para interpretação final, consulte os resultados das outras variantes do gene B, e veja explicação detalhada sobre este gene no texto anexo.

Gene B – variante “be” marrom/chocolate

RESULTADO: B/B: NÃO PORTADOR DA VARIANTE B^E, NÃO TRANSMITINDO PARA NENHUM FILHOTE.

Gene: TYRP1

Variante: c.1025T>G / OMIA: 001249-9615

Esta variante é uma causa genética do marrom/chocolate específica da raça Lancashire Heeler. Para interpretação final, consulte os resultados das outras variantes do gene B, e veja explicação detalhada sobre este gene no texto anexo.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

Gene D – variante “d” diluição

RESULTADO: D/D: NÃO PORTADOR DA VARIANTE “D”, NÃO TRANSMITINDO PARA NENHUM FILHOTE.

Gene: MLPH

Variante: c.-22G>A / OMIA: 000031-9615

Esta variante, também chamada de “d1”, é a causa genética mais comum da diluição da eumelanina. O termo “diluição” se refere à presença do pigmento eumelanina em menor quantidade no pelo e também na pele. Desta forma, o cão que seria geneticamente preto, passa a ter pelo e pele (trufa e coxins) azuis (ou ‘blue’), enquanto o cão que seria geneticamente marrom, passa a ter pelo e pele isabela (ou ‘lilac’).

Gene D – Variante “d2” diluição

RESULTADO: D/D: NÃO PORTADOR DA VARIANTE “D”, NÃO TRANSMITINDO PARA NENHUM FILHOTE.

Gene: MLPH

Variante: c.705G>C / OMIA: 000031-9615

Esta variante atua da mesma forma que a variante “d”, porém é específica para as raças Chow Chow, Sloughi e Thai Ridgeback. Observe que existe ainda ao menos uma terceira variante de diluição específicas para algumas raças, e que este teste não avalia a presença ou ausência de alopecia pro diluição da cor (ADC).

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

RESULTADO: K/K: NÃO PORTADOR DA VARIANTE KY, NÃO TRANSMITINDO PARA NENHUM FILHOTE.

Gene: CBD103

Variante: c.231_233del / OMIA: 00141696-15

Esta variante ocorre em diversas raças, sendo recessiva com relação à variante “K” (também chamada de KB). Cães “kyky” são os únicos que expressam a variação no gene “A”, e sua pelagem é determinada por este gene. Até o momento, nenhum teste genético é capaz de diferenciar a variante “ky” da variante “kbr”, responsável por pelagem tigrada. Desta forma, um cão “kyky” pode possuir também pelagem tigrada.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

Gene A – variantes “ay e a” - “aw e at”.

RESULTADO: AT/AT: PORTADOR DA VARIANTE “AT”, TRANSMITIDO PARA 100% DOS FILHOTES. COR PRETO E CANELA/ CAPA PRETA, DEPENDENDO DO GENE K.

Gene: ASIP

Variante: c.246G>C e c.286C>T (provisoriamente, outras variantes não estão sendo avaliadas) / OMIA: 000201-9615

at: a terceira variante da série só se manifesta quando em duplicata com ela mesma, ou com a variante “a”. Determina o padrão conhecido como preto e canela, ou “black and tan”, também somente em cães “E_ “ e “kyky”. Em casos de cães “bb” o preto é substituído por marrom (ver texto em anexo). Em cães com manchas brancas, o padrão é denominado tricolor. Provisoriamente, esta variante não está sendo diferenciada da variante “aw”.

Gene FGF5 – variante “Lh1” (pelo longo)

RESULTADO: Sh/Sh: NÃO PORTADOR DA VARIANTE “Lh1” PARA PELO LONGO, NÃO TRANSMITINDO PARA NENHUM FILHOTE.

Gene: FGF5

Variante: c.284G>T / OMIA: 000439-9615

Esta é a variante mais comum do gene para pelo longo, ocorrendo em muitas raças diferentes (Afghan Hound, Border Collie, Cocker Spaniel, Collie, Corgi, Dachshund, Pastor Alemão, dentre outras). Como é recessiva em relação à variante de pelo curto (Sh = short hair), cães com pelo curto podem ser portadores, não manifestando no fenótipo. Para muitas raças menos investigadas, ou em cães descendentes de misturas, o resultado final deve ser interpretado em conjunto com as outras variantes de pelo longo. Veja explicação detalhada sobre este gene no texto anexo.

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

perfil de dna

BICF2G630103624	AC	BICF2G630111735	AG	BICF2G630122583	AA	BICF2G630133028	AA
BICF2G630133994	GG	BICF2G630149030	AG	BICF2G630200354	AG	BICF2G630209886	NR
BICF2G630220326	AA	BICF2G630221287	GG	BICF2G630264994	AG	BICF2G630276039	AG
BICF2G630276136	AG	BICF2G630306265	AA	BICF2G630326688	AG	BICF2G630328172	AG
BICF2G630328323	AG	BICF2G630367177	AC	BICF2G630409193	GG	BICF2G630453264	CG
BICF2G630474528	AG	BICF2G630499189	GG	BICF2G630539759	AG	BICF2G630552597	GG
BICF2G630653298	AG	BICF2G630666362	AG	BICF2G630691635	CG	BICF2G630704611	AA
BICF2G630708384	GG	BICF2G630762459	AC	BICF2G63078341	GG	BICF2G63088115	AG
BICF2P1010945	AA	BICF2P105070	AG	BICF2P1138733	AG	BICF2P1159837	AA
BICF2P1181787	AA	BICF2P1192522	AG	BICF2P1226745	AA	BICF2P1286728	AA
BICF2P1362405	AA	BICF2P1369088	GG	BICF2P1391407	AA	BICF2P164304	AG
BICF2P184963	GG	BICF2P251850	AC	BICF2P277987	AA	BICF2P345488	AA
BICF2P401677	AA	BICF2P414351	GG	BICF2P42825	GG	BICF2P452541	AG
BICF2P457665	GG	BICF2P464536	AG	BICF2P465276	AG	BICF2P46604	GG
BICF2P46672	AG	BICF2P496466	AA	BICF2P496837	AA	BICF2P567552	AG
BICF2P590440	AA	BICF2P600196	AG	BICF2P615597	AA	BICF2P635478	AA
BICF2P651575	AA	BICF2P70891	AA	BICF2P725743	GG	BICF2P728698	AA
BICF2P789367	AA	BICF2P805553	GG	BICF2P840653	GG	BICF2P885380	AA
BICF2P923421	AA	BICF2P950116	GG	BICF2P963969	AA	BICF2P998036	AA
BICF2S22912385	AG	BICF2S22926284	GG	BICF2S22953709	CC	BICF2S23018785	AG
BICF2S23111132	AA	BICF2S23138418	GG	BICF2S23141330	AA	BICF2S23214514	AA
BICF2S23326150	AA	BICF2S23329382	AC	BICF2S23357186	GG	BICF2S2338108	AG
BICF2S23434277	CG	BICF2S23529290	GG	BICF2S23535154	GG	BICF2S23614068	AC
BICF2S2399705	AA	TIGRP2P255960_rs9030578	AG	TIGRP2P283310_rs8881748	GG	TIGRP2P328303_rs8531882	CC
TIGRP2P354499_rs9162547	AA	TIGRP2P356245_rs8830240	AC	TIGRP2P362535_rs9130694	AA	TIGRP2P389035_rs9038546	GG
BICF2P651577	GG	G1425f16S28	GG				

perfil de dna

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

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)

Box4Pets - DNA- Orivet International - USA.
Av. Granadeiro Guimarães, 155.
Centro - Taubaté - SP - Brasil.
contato@box4pets.com.br
(12) 99211-1805

Acreditado por:



Membro de:



GLOSSÁRIO DE TERMOS GENÉTICOS

NORMAL NORMAL / CLEAR [NO VARIANT DETECTED]

Nenhuma variante (ou mutação) foi detectada. O animal está livre da doença testada 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.

RISCO DE DOENÇA / 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) associa-dos à doença em questão. O tratamento adequado deve ser buscado por meio de consulta ao Médico Vete-rinário.

RISCO DE DOENÇA - HETEROZIGOTO [ONE COPY OF THE DOMINANT VARIANT DETECTED]

Também conhecido como 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.

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 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.

TRAÇOS OU FENÓTIPO

Uma característica com a qual um animal nasce (uma característica determinada geneticamente). 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 Gne B (Marrom) ou bb será marrom / chocolate.

Importante:

Nos testes genéticos em que muitas mutações são avaliadas em uma mesma reação, pode ocorrer dropout. O dropout é um termo utilizado quando um gene apresenta baixa expressão, não sendo possível confirmar a presença da mutação. Essa é uma condição que reflete diretamente a qualidade da amostra. Quando isso acontece, nossa equipe técnica faz uma avaliação para determinar a relevância dos genes com dropout na raça do pet. Quando considerado essencial, solicitamos nova coleta. Se não-essencial uma nova coleta não precisará ser realizada a menos que você queria confirmar o resultado desses genes. Neste caso, entre em contato conosco para solicitar novo kit.

Em caso de dúvidas técnicas em relação aos resultados, nós disponibilizamos uma vídeo chamada com nossa equipe de veterinários.

Informações sobre os Testes Genéticos Box4Pets

O objetivo do teste genético da Box4Pets 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) de a 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 Box4Pet parceira da Orivet Genetic Pet Care tem como objetivo atualizar frequentemente os criadores e tutores com as pesquisas mais recentes da literatura científica. Se criadores ou tutor tiver alguma dúvida sobre uma determinada condição, entre em contato conosco por email contato@box4pets.com.br e ficaremos felizes em responder a quaisquer perguntas.



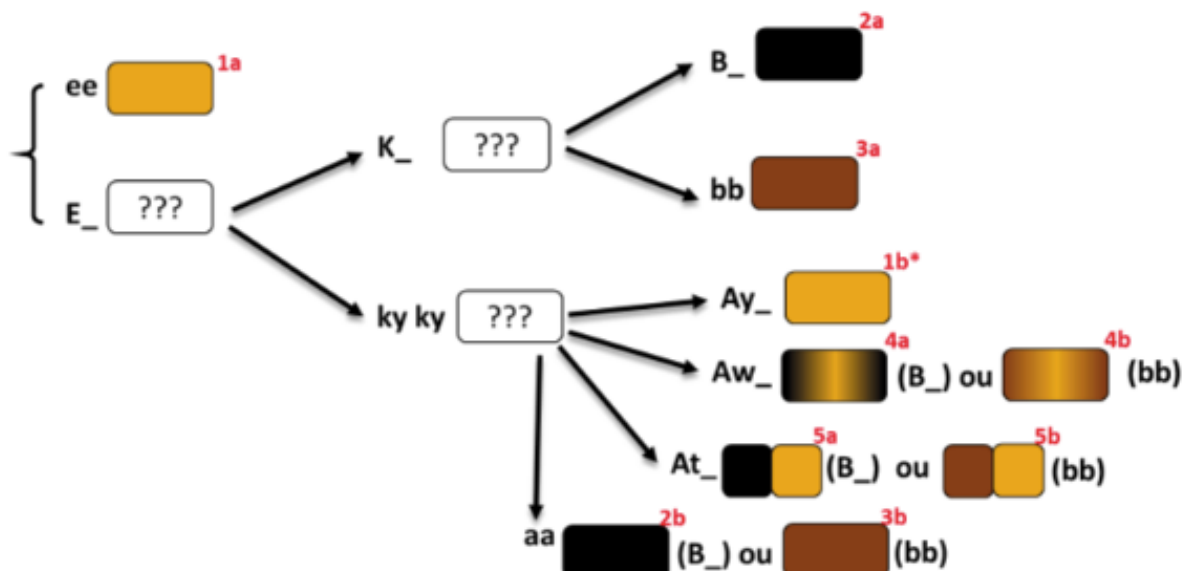
ENTENDENDO COMO A COR DA PELAGEM É FORMADA




Ao interpretar o resultado dos testes genéticos para cor da pelagem, é importante utilizar uma sequência de passos, demonstrada no organograma abaixo da esquerda para a direita. Isto porque a cor aparente em pelo e pele não é determinada por um gene somente, mas sim pela união de vários genes. A figura abaixo demonstra o primeiro raciocínio a ser utilizado para entender a relação entre os resultados dos testes genéticos de seu animal, e a cor que você consegue visualizar.


Antes de começar lembre-se que podem existir dois tipos de pigmento no pelo e pele de seu cão, denominados de **eumelanina e feomelanina**. No interior da célula da pele, a eumelanina é primeiramente produzida, e depois modificada para feomelanina, um processo chamado de “extensão”. Veja algumas diferenças entre os pigmentos:


- **eumelanina**: pode ter cores preta, marrom (chocolate ou fígado), azul (blue) ou isabela (lilac). Quando o cão só produz eumelanina, terá a mesma cor no pelo e na pele (trufa, coxins)


- **feomelanina**: pode ter qualquer intensidade do pigmento de cor amarelada, variando desde o mais forte, com cor quase avermelhado, até o mais fraco com cor creme, quase branca. Em alguns cães é fácil confundir o avermelhado com o marrom; porém uma dica para diferenciar é avaliar a cor da pele: quando trufa for igual à cor do pelo, será marrom, pois é eumelanina. Já quando o cão tiver pelo avermelhado, mas trufa de cor diferente (p. ex. preta), ele terá feomelanina no pelo. Os nomes para as cores destes cães são extremamente variáveis, dependendo da raça, e incluem: vermelho, dourado, amarelo, laranja, zibelina, sable, apricot, fulvo, etc...



1a e 1b* : diferentes formas de produção de **feomelanina**. Muitas vezes não é possível identificar o motivo genético de produção deste pigmento (se “ee” ou “Ay_”). Porém em cães com pelagem amarelada com máscara, esta pelagem será devido à variante “Ay” (1b). Em ambos os casos, a ação de alguns genes, incluindo o gene “I” fará com que a feomelanina seja mais “intensa” (II, avermelhada ), “mediana” (Ii, amarelada ) ou “clara” (ii, creme ). Estes cães terão pele de cor diferente, de forma que trufa e coxins terão a cor da eumelanina produzida pelo cão.

2: pelagem preta (dominante=2a; recessiva = 2b) devido à deposição de **eumelanina**. Pele de mesma cor, de forma que trufa e coxins serão também pretas. No caso da ação do gene “D”, cães “dd” terão eumelanina preta diluída (“dd”, azul ), o que também ocorre na pele. Com o conhecimento do fenótipo apenas do cão, não é possível diferenciar o motivo genético da cor, embora o preto dominante seja muito mais comum que o recessivo. Este último é bastante característico de algumas raças, como o Pastor Alemão.

3: pelagem marrom (dominante=3a; recessiva = 3b) devido à deposição de **eumelanina**. Pele de mesma cor, de forma que trufa e coxins serão também marrons. No caso da ação do gene “D”, cães “dd” terão eumelanina marrom diluída (“dd”, isabela ), o que também ocorre na pele. Com o conhecimento do fenótipo apenas do cão, não é possível diferenciar o motivo genético da cor, embora o marrom dominante seja muito mais comum que o recessivo.

4a e 4b: exemplos de pelagem do tipo “agouti”, na qual em um mesmo fio de pelo se depositam eumelanina mais próxima à raiz, feomelanina na parte do meio, e novamente eumelanina na ponta do pelo. Quando eumelanina é preta, e feomelanina é creme, o cão fica com aparência de cinza, denominado de “cinza lobo”(); no entanto tanto a eumelanina pode ser também azul, marrom ou isabela, como a feomelanina pode ser avermelhada ou amarelada.

5a e 5b: exemplos de pelagem bicolors, onde e eumelanina se deposita uniformemente ao longo de todo o fio, mas em algumas áreas do corpo, e o mesmo ocorre com a feomelanina, porém em outras áreas do corpo. Em muitas raças, esta pelagem bicolor é denominada de “preto e canela” ou “black and tan” (5ª); em outras raças (devido à ação da variante no gene As), esta distribuição é chamada de “capa preta”. Como eumelanina também pode ser marrom, é possível que ocorra o “marrom e canela” (5b, ou “chocotan”), e qualquer tipo de eumelanina pode estar também diluída, formando cães bicolors “azul e canela” ou “isabela e canela”. Da mesma forma, a intensidade da feomelanina, responsável pelas regiões “tan”, também pode variar de avermelhado à creme.

* Existem colorações ligeiramente diferentes determinadas por diferentes variantes “Ay”, que ainda não são diferenciadas por testes genéticos comerciais. Esta variante pode determinar a deposição de feomelanina praticamente no pelo inteiro, com somente as extremidades do pelo com eumelanina (muitas vezes parecendo apenas uma “sombra” na pelagem, e outras vezes nem sendo visível); em outras vezes a mesma variante determina “sobreamentos” visíveis em cães com feomelanina. Isto ocorre porque esta variante determina que a feomelanina se deposite da raiz até a metade (ou mais) do pelo, enquanto a eumelanina se deposita na extremidade restante. Estes cães possuem uma ampla variação de nomes, que variam entre raças. Estão aqui incluídos os zibelinas, “sables”, apricots, fulvos, etc.

GENE E 5 VARIANTES

- O gene E recebeu esta sigla por causa da palavra “extensão”, que se refere à modificação de feomelanina em eumelanina. Quando normal, este gene é um dos responsáveis pela produção de eumelanina em pelo e pele. Suas variantes impedem a modificação para eumelanina em todo o corpo, somente em regiões da face, ou ainda mantem eumelanina somente na face (as chamadas “máscaras”). A tonalidade e distribuição da eumelanina depende do conjunto com outros genes.

- Cães **E/E ou E/e**, quando em combinação com outros genes, poderão ter o tipo de preto denominado de “preto dominante”.

- As tonalidades de creme/amarelado/dourado, claras ou intensas, produzidas pelas **variantes recessivas do gene E** (“e, e2 ou e3”) ocorrem somente em pelagem, enquanto a cor da pele irá depender da ação de outros genes. A pelagem do cachorro com duas variantes (homozigoto) terá inteiramente feomelanina, ou seja, vermelho / amarelo / dourado/ creme / damasco / branco / trigo. Note que em algumas raças o fenótipo pode variar de creme para branco em vez de amarelo para vermelho. Tons podem variar entre irmãos de ninhada.

- Cães **ee** (qualquer variante recessiva e, e2 ou e3), quando em combinação com outros genes, poderão ter a pelagem branca.

- O gene E possui uma variante dominante (**E^m**) que determina a localização de eumelanina somente na face, em torno da trufa. Esta característica é chamada máscara melânica, e por ser dominante, irá ocorrer mesmo quando em combinação com outras variantes.

- Para ter o resultado final da composição de seu cão para o gene, reúna os resultados de todas as variantes do gene E, e utilize a tabela abaixo, conforme exemplo. Lembre-se que sempre que aparecer somente a letra “E” simples, está indicando que ali não existe a variante testada. :

Exemplo 1 de resultados das variantes:

- variante ‘e’: EE

- variante ‘e2’: Ee2  variante e2 detectada

- variante ‘e3’: EE

- variante ‘E^G’: EE

- variante ‘E^m’ : Em E  variante E^m detectada



	E^m	E^G (*)	E	e	e2	e3
E^m	Máscara melânica	Máscara melânica	Máscara melânica	Máscara melânica	Máscara melânica	Máscara melânica
E^G (*)	Máscara melânica	Máscara grizzle/ domino	Máscara grizzle/ domino	Máscara grizzle/ domino	Máscara grizzle/ domino	Máscara grizzle/ domino
E	Máscara melânica	Máscara grizzle/ domino	Outra cor	Outra cor	Outra cor	Outra cor
e	Máscara melânica	Máscara grizzle/ domino	Outra cor	Creme/ amarelo/ dourado/ avermelhado	Creme/ amarelo/ dourado/ avermelhado	Creme/ amarelo/ dourado/ avermelhado
e2	Máscara melânica	Máscara grizzle/ domino	Outra cor	Creme/ amarelo/ dourado/ avermelhado	Creme/ amarelo/ dourado/ avermelhado	Creme/ amarelo/ dourado/ avermelhado
e3	Máscara melânica	Máscara grizzle/ domino	Outra cor	Creme/ amarelo/ dourado/ avermelhado	Creme/ amarelo/ dourado/ avermelhado	Creme/ amarelo/ dourado/ avermelhado



*a variante EG só se manifesta em cães kyky e ay_

Exemplo 2 de resultados das variantes:

- variante 'e': EE
- variante 'e2': EE
- variante 'e3': EeE ← variante e3 detectada
- variante 'E^G': EE
- variante 'E^m': EE



	E^m	E^G (*)	E	e	e2	e3
E^m	Mascara melanica	Mascara melanica	Mascara melanica	Mascara melanica	Mascara melanica	Mascara melanica
E^G (*)	Mascara melanica	Mascara grizzle/ domino	Mascara grizzle/ domino	Mascara grizzle/ domino	Mascara grizzle/ domino	Mascara grizzle/ domino
E	Mascara melanica	Mascara grizzle/ domino	Outra cor	Outra cor	Outra cor	Outra cor
e	Mascara melanica	Mascara grizzle/ domino	Outra cor	Creme/ amarelo/ dourado/ avermelhado	Creme/ amarelo/ dourado/ avermelhado	Creme/ amarelo/ dourado/ avermelhado
e2	Mascara melanica	Mascara grizzle/ domino	Outra cor	Creme/ amarelo/ dourado/ avermelhado	Creme/ amarelo/ dourado/ avermelhado	Creme/ amarelo/ dourado/ avermelhado
e3	Mascara melanica	Mascara grizzle/ domino	Outra cor	Creme/ amarelo/ dourado/ avermelhado	Creme/ amarelo/ dourado/ avermelhado	Creme/ amarelo/ dourado/ avermelhado



* E^G se manifestando somente em cães kyky e atat

GENE K 5 VARIANTES

- a atuação deste gene só é visível em cães que fizeram a extensão para eumelanina, ou seja, que possuem ao menos um “E” (E_) no gene E. Cães “ee” (qualquer variante recessiva) terão feomelanina em pelagem, e a ação do gene K não será percebida. Assim, o cão terá pelagem amarelada/avermelhada independente do resultado no gene K.

- cães com a variante dominante (K ou KB) não irão expressar o gene “A” na pelagem.

- existem três variantes no gene K com a seguinte hierarquia de dominância: K > Kbr > k. O primeiro (K) representa preto dominante (ou marrom), o segundo (Kbr) representa pelagem tigrada, e o terceiro (ky) possibilita a expressão do gene “A”

- em cães K_, E_ e B_, a pelagem será sólida e preta; já cães K_, E_ e bb, será sólida e marrom

- para interpretar a cor de animais com resultado kyky neste gene, é necessário avaliar em conjunto o resultado do gene “A”, uma vez que devido a variação neste segundo gene, o cão pode ser fulvo, apricot, zibelina (sable), cinza lobo (agouti), preto e canela, marrom e canela, ou ainda preto ou marrom recessivos. Na presença de áreas brancas, pode, ainda ser tricolor.

GENE B 6 VARIANTES

- O gene B é um dos genes com maior variação dentre os genes para cor de pelagem, e muitas variantes já foram descritas, cujos resultados estão demonstrados no seu laudo. Desta forma, para interpretar o resultado final da composição de seu cão para o gene, reúna os resultados de todas as variantes do gene B, e utilize a tabela abaixo, conforme exemplo. Lembre-se que sempre que aparecer somente a letra “B” simples e maiúscula, está indicando que ali não existe a variante testada.

Exemplo 1 de resultados das variantes:

- variante ‘b^s’: BB

- variante ‘b^d’: BB

- variante ‘b^c’: Bb^c ← variante b^c detectada

- variante ‘b^a’: BB

- variante ‘b^e’: BB

- variante ‘b^h’: Bb^h ← variante b^h detectada



	B	b ^s	b ^d	b ^c	b ^a	b ^e	b ^h
B	preto	preto	preto	preto	preto	preto	preto
b ^s	preto	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom
b ^d	preto	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom
b ^c	preto	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom
b ^a	preto	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom
b ^e	preto	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom
b ^h	preto	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom

*lembrando que dependendo do resultado do gene D, o pelo pode ser azul em vez de preto, ou isabela em vez de marrom.

Exemplo 2 de resultados das variantes:

- variante 'b^s': BB

- variante 'b^d': Bb^d ← variante b^d detectada

- variante 'b^c': BB

- variante 'b^a': BB

- variante 'b^e': BB

- variante 'b^h': BB



	B	b ^s	b ^d	b ^c	b ^a	b ^e	b ^h
B	preto	preto	preto	preto	preto	preto	preto
b ^s	preto	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom
b ^d	preto	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom
b ^c	preto	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom
b ^a	preto	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom
b ^e	preto	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom
b ^h	preto	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom

*lembrando que dependendo do resultado do gene D, o pelo pode ser azul em vez de preto, ou isabela em vez de marrom.

GENE FGF5 5 VARIANTES

- O gene FGF5 possui diversas variantes que causam o aumento do comprimento da pelagem em cães. Algumas, só foram descritas em raças específicas, porém outras estão presentes dentro da mesma raça. Especialmente neste segundo caso, é importante avaliar os resultados do gene FGF5 em conjunto. Desta forma, para interpretar o resultado final da composição de seu cão para o gene, reúna os resultados de todas as variantes do gene FGF5, e utilize a tabela abaixo, conforme exemplo. Lembre-se que sempre que aparecer somente as letras "Sh", está indicando que ali não existe a variante testada, indicando o gene para pelo curto (short hair). Qualquer variante para pelo longo (Lh) é recessiva em relação ao pelo curto.

Exemplo 1 de resultados das variantes:

- variante 'Lh1': Sh Sh

- variante 'Lh2': Sh Sh

- variante 'Lh3': Sh Lh3 ← variante Lh3 detectada

- variante 'Lh4': Sh Sh

- variante 'Lh5': Sh Lh5 ← variante Lh5 detectada



	Sh	Lh1	Lh2	Lh3	Lh4	Lh5
Sh	curto	curto	curto	curto	curto	Curto
Lh1	curto	longo	longo	longo	longo	longo
Lh2	curto	longo	longo	longo	longo	longo
Lh3	curto	longo	longo	longo	longo	longo
Lh4	curto	longo	longo	longo	longo	longo
Lh5	curto	longo	longo	longo	longo	longo

Exemplo 2 de resultados das variantes:

- variante 'Lh1': Sh Sh

- variante 'Lh2': Sh Lh2 ← variante Lh2 detectada

- variante 'Lh3': Sh Lh3

- variante 'Lh4': Sh Sh

- variante 'Lh5': Sh Lh5



	Sh	Lh1	Lh2	Lh3	Lh4	Lh5
Sh	curto	curto	curto	curto	curto	Curto
Lh1	curto	longo	longo	longo	longo	longo
Lh2	curto	longo	longo	longo	longo	longo
Lh3	curto	longo	longo	longo	longo	longo
Lh4	curto	longo	longo	longo	longo	longo
Lh5	curto	longo	longo	longo	longo	longo

Interação entre os genes MC5R e RSPO2 determinando o grau de queda de pelo

Para interpretação do resultado do teste MC5R relacionado com grau de queda de pelo, utilize a tabela abaixo, que leva em conta também o resultado do gene RSPO2:

	F/F	F/f	f/f
SD/SD	2	3	4
SD/sd	1	2	3
sd/sd	0	1	2

0=baixa; 1 = média baixa; 2=média; 3=média alta; 4=alta

GENE KRT71 – 2 VARIANTES

A variância incompleta percebida nas variantes do gene KRT71 indica uma graduação de fenótipo entre o não portador da variante (CC), o portador de uma cópia (Cc) e o portador de duas cópias (cc), no sentido do pelo mais liso ao mais encaracolado. Ambas as variantes c1 e c2 possuem o mesmo efeito, e devem ser interpretadas em conjunto da seguinte forma:

Exemplo 1 de resultados das variantes:

- variante 'c1': C c1 ← variante c1 detectada

- variante 'c2': C c2 ← variante c2 detectada



	C	c1	c2
C	liso	ondulado	ondulado
c1	ondulado	encaracolado	encaracolado
c2	ondulado	encaracolado	encaracolado

Exemplo 2 de resultados das variantes:

- variante 'c1': C c1 ← variante c1 detectada

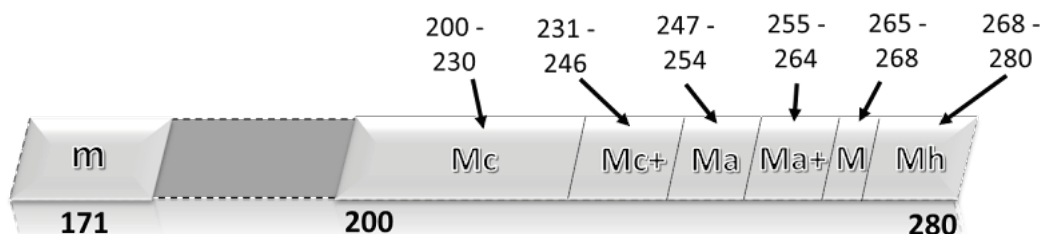
- variante 'c2': C C

↓

	C	c1	c2
C	liso	ondulado	ondulado
c1	ondulado	encaracolado	encaracolado
c2	ondulado	encaracolado	encaracolado

GENE M – 7 VARIANTES

A figura abaixo demonstra de forma esquemática a correspondência entre o tamanho do gene M avaliado em laboratório, que varia devido ao polimorfismo do número de nucleotídeos “A” na região, também conhecido como “tamanho da cauda poli A”. De forma geral, quanto maior este tamanho, maiores e mais evidentes serão áreas com pouca pigmentação, chegando até a variante “Mh”, relacionada a grandes áreas brancas e a um padrão similar àquele determinado pela variante do gene “H” (arlequim), exclusiva do Dogue Alemão.



As sete variantes obedecem a uma hierarquia de dominância aproximada, de forma que é possível prever o fenótipo com base no resultado do teste genético, na maioria das vezes. A tabela abaixo indica esta correspondência, assim como descreve o fenótipo aproximado que é esperado para cada resultado. Os problemas de saúde relacionados incluem principalmente surdez e problemas oftálmicos, mas não estão restritos a estes. É de suma importância levar em conta a chance destes problemas, para direcionar acasalamentos, impedindo o nascimento de filhotes com altas chances de surdez, por exemplo.

Resultados do teste genético	Fenótipo esperado	Descrição do fenótipo	Problemas de saúde
Mh Mh e MhM	Duplo merle tipo arlequim	Áreas extensas com pelagem branca (podendo ser quase totalmente brancos); algumas regiões merle, e poucas regiões pigmentadas. Olhos azuis (um ou ambos)	Muito frequentes e graves
Mh_ *	Merle tipo arlequim	Muitas áreas com pelagem branca; algumas regiões merle e regiões pigmentadas. Olhos azuis (um ou ambos)	Possíveis, mas não tão graves
M M	Duplo merle	Áreas extensas com pelagem branca, em menor quantidade; algumas regiões merle, e poucas regiões pigmentadas. Olhos azuis (um ou ambos)	Frequentes e graves
M Ma e M Ma+	Merle	Merle com várias áreas brancas (mais do que somente no colar irlandês). Olhos azuis (um ou ambos)	Possíveis
M Mc e M Mc+	Merle	Merle clássico: padrão tweed pode ser expresso, podendo ou não ter áreas embranquecidas. Pode ou não ter olhos azuis.	Raros
Mm	Merle	Merle clássico	Ausentes
MaMa,	Merle (variável, e diferente do padrão clássico)	Pode ser referido como "patchwork/tweed": grandes áreas de pigmento sólido e outras com áreas merle; frequente algumas áreas embranquecidas. Pode ter um ou ambos olhos azuis	Possíveis, porém raros
MaMa+	Merle (variável, e diferente do padrão clássico)	Grandes áreas com padrão merle, e poucas e pequenas áreas de cor escura; sem área embranquecida; pode ter um ou ambos olhos azuis	Raros
Ma+Ma+	Merle (variável, e diferente do padrão clássico)	Grandes áreas com padrão merle, fundo diluído com pequenas e poucas áreas de manchas pigmentadas; pode ter manchas brancas; pode estar presente padrão tweed/patchwok; pode ter olhos azuis.	Raros
Ma+Mc+	Merle (variável, e diferente do padrão clássico)	Grandes áreas com padrão merle, fundo diluído com pequenas e poucas áreas de manchas pigmentadas; pode ter manchas brancas; pode estar presente padrão tweed/patchwok; pode ter olhos azuis.	Raros
Ma+Mc e Ma+m	Pode ser merle (variável, e diferente do padrão clássico)	Diluição da cor frequente, similar a merle diluído, sem marcações definidas; sem área embranquecida; pode ter olho azul;	Raros
Ma Mc	Sem padrão merle típico	Pode olho azul; cor sólida, ou sombreada; pode mostrar alguma diluição de cor; pode ocorrer subpelo mais claro, especialmente em pelagens longas; sem áreas embranquecidas	Raros
Ma m	Sem padrão merle típico	Pode mostrar alguma diluição de cor; pode ocorrer subpelo mais claro, especialmente em pelagens longas; áreas mais claras em orelhas, pescoço e cauda	Ausentes
McMc, McMc+, Mc+Mc+, Mc+m ou McM	Pelagem sólida	Nenhuma área embranquecida; algumas vezes uma pequena diluição para o marrom é vista, especialmente em pelagens longas	Ausentes
mm	Pelagem sólida		Ausentes

*Mh_ se refere a todas as possibilidades de genótipos que não tenham sido listados no caso anterior: Mh Ma+, Mh Ma, Mh Mc+, Mh Mc, Mh m

The background features a repeating pattern of stylized dog icons in a light purple color. Each icon is a simple line drawing of a dog's head and front paws, facing right. The icons are arranged in a grid-like pattern across the entire page.

box4
pets
.com.br

**SIGA NOSSAS
REDES**

@BOX4PETS DNA