



O TESTE DE DNA
CHEGOU!

**DESCUBRA
TUDO SOBRE
SEU DOG**





TESTE DE DOENÇAS E TRAÇOS GENÉTICOS



NÚMERO DO TESTE : 23BOX3701

TUTOR : CAMILA SAKAVICIUS

PET : HILLARY

SEXO : FÊMEA

DATA DE NASCIMENTO : 27-12-2020

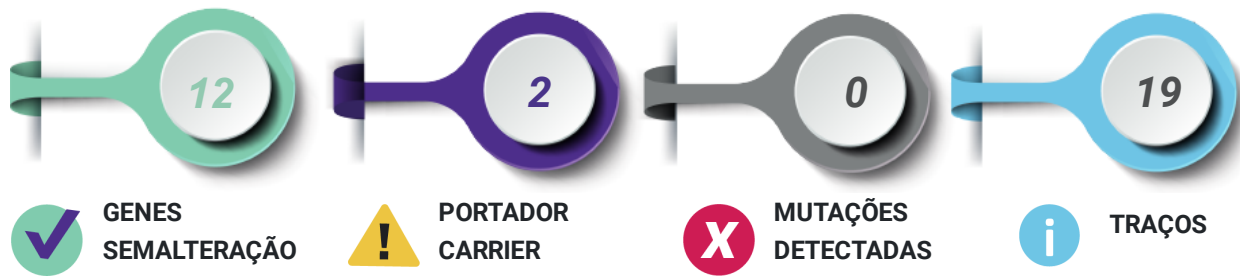
NÚMERO REGISTRO : RG/RJB/20/04320

ESPÉCIE : CANINO

DATA DO RELATÓRIO : 14-04-2023

RAÇA : BORDER COLLIE











NÚMERO CHIP : 900115001021537



Veja quais foram as doenças genéticas avaliadas:

STATUS

DOENÇA

	EAOD - Surdez do Border Collie Adulto
	IGS - Síndrome de Imlerslund-Grasbeck ou má absorção seletiva de cobalamina
	CEA - Anomalia do Olho de Collie / Hipoplasia da Coróide
	Cistinúria (Tipo Australian Cattle Dog)
	DM ou MD - Mielopatia Degenerativa
	GLAU - Goniodisgenesia e Glaucoma
	Resistência a Múltiplos Medicamentos, sensibilidade à Ivermectina
	MC - Miotonia hereditária
	Lipofuscinose Ceróide Neuronal 5 (Tipo Border Collie)
	PLL - Luxação primária de Lente

STATUS**DOENÇA**

DH - Síndrome de Raine ou Hipomineralização dentária



Neuropatia Sensorial (Tipo Border Collie)



TNS - Síndrome de neutrófilos presos (Aprisionados)



Doença de von Willebrand's Tipo II

RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

EAOD - 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

IGS - Síndrome de Imlerslund-Grasbeck ou má absorção seletiva de cobalamina

Resultado: Negativo [variante não detectada]

Gene: CUBN

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

CEA - Anomalia do Olho de Collie / Hipoplasia da Coróide

Resultado: Negativo [variante não detectada]

Gene: NHEJ1

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 (Tipo Australian Cattle Dog)

Resultado: Negativo [variante não detectada]

Gene: SLC3A1

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

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

GLAU - Goniogenesis e Glaucoma

Resultado: Portador [uma cópia da variante detectada]

Gene: OLFML3

Variante: c.590G>A

A goniogenesis 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 goniogenesis, também conhecida como disgenesia mesodérmica, é uma anormalidade da câmara anterior do olho e tem sido associada ao glaucoma e à cegueira. A goniogenesis 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 sobancelha 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

Resistência a Múltiplos Medicamentos, sensibilidade à Ivermectina

Resultado: Negativo [variante não detectada]

Gene: MDR1

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

MC - Miotonia hereditária

Resultado: Negativo [variante não detectada]

Gene: CLCN1

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: Portador [uma cópia da variante 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

PLL - Luxação primária de Lente

Resultado: Negativo [variante não detectada]

Gene: 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

DH - Síndrome de Raine ou Hipomineralização dentária

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

TNS - Síndrome de neutrófilos presos (Aprisionados)

Resultado: Negativo [variante não detectada]

Gene: VPS13B

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 hemorrágico hereditário mais comum em cães e ocorre quando há uma falta do fator de von Willebrand funcional. O fator de Von Willebrand é necessário para a adesão normal das plaquetas e, portanto, para a coagulação do sangue. Existem 3 tipos de doença de von Willebrand, e a doença de von Willebrand tipo 1 é a mais comum. Este tipo é onde há uma falta geral do fator de von Willebrand estruturalmente normal. Foi relatado em mais de 60 raças, bem como em cães sem raça definida. Nem todos os filhotes são afetados igualmente quando têm a doença de von Willebrand, pois a diminuição na quantidade do fator de von Willebrand pode variar bastante. A anormalidade genética também foi descrita como autossômica dominante com penetrância incompleta, o que leva à alta variabilidade na expressão. Diferentes mutações foram relatadas. Algumas raças são afetadas desde o nascimento, enquanto outras podem não ser afetadas até a idade adulta ou mesmo meia-idade. Os testes de DNA estão disponíveis para algumas raças, mas alguns cães com teste "positivo" podem ter doença grave, enquanto outros podem nunca desenvolver qualquer tendência ao sangramento.

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

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

Gene: MC1R

Variante: c.-432G>C / Código OMIA: 001199-9615

Esta variante ocorre na raça Boiadeiro Australiano (Australian Cattle Dog), e seus cruzamentos. 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.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

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.

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.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

Gene B – variante “ba” marrom/chocolate

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

Gene: TYRP1

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

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

Gene D – variante “d” diluição

Resultado: D/d: portador da variante “d”, transmitindo para 50% dos filhotes.

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’).

RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

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

Resultado: K/ky: portador da variante ky, transmitindo para 50% dos filhotes.

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.

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

Resultado: aw/aw, aw/at ou at/at: não foi possível determinar se o animal é portador de uma ou duas variantes “aw” ou “at”. Aguarde confirmação.

Gene: ASIP

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

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

Gene S – variante “sp” (particolor, tricolor, bicolor, piebald)

Resultado: S/S: não portador da variante “sp”, não transmitindo para nenhum filhote.

Gene: MITF

Variante: 198bp SINE insertion / OMIA: 000214-9615

A variante “sp” do gene S (ou MITF, fator indutor de melanócitos) faz com que a distribuição de melanócitos não ocorra de forma uniforme ao longo do corpo do animal, originando regiões sem estas células produtoras de melanina, e portanto regiões com pele e pelo brancas. Esta variante é incompletamente dominante em relação à “S”, de forma que o portador de somente uma cópia da variante “sp” terá um fenótipo intermediário quando comparado ao portador de duas cópias. Cães “SS” terão todo o corpo coberto de melanócitos, de forma que o pelo terá a coloração determinada por outros genes, sendo denominados “sólidos”.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

Gene M – sete variantes diferentes - Merle

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

Gene: PMEL

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

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

Gene FGF5 – variante “Lh1” (pelo longo)

Resultado: Lh1 /Lh1: portador da variante “Lh1”, para pelo longo, transmitindo para 100% dos filhotes.

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.

Gene MC5R – variante “SD” (queda de pelo, ou “shedding”)

Resultado: sd / sd: portador da variante “sd”, transmitindo para 100% dos filhotes.

Gene: MC5R

Variante: c.709G>A

A variante “SD” (de “shedding”, ou queda de pelo) é uma das variantes genéticas relacionadas com queda de pelo em caninos. Possui dominância incompleta em relação à variante normal “sd”. Desta forma, duas cópias da variante “SD” estão relacionadas com alta queda de pelo, somente uma cópia com queda de pelo moderada e nenhuma cópia, com baixa queda. No entanto, para a previsão do nível de queda, o resultado final deve ser interpretado em conjunto com o gene RSP02. Veja explicação detalhada sobre este gene no texto anexo.

RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

Gene *ADRB1-AU1* – variante “A” (presença de sub pelo/ pelo duplo)

Resultado: A/A: portador da variante “A” para sub pelo ou pelo duplo, transmitindo para 100% dos filhotes.

Gene: *ADRB1-AU1*

Variante: 24,866,296 T>C / OMIA: 002199-9615

A variante “A” do gene *ADRB1-AU1* possui dominância incompleta em relação à variante normal, uma vez que no heterozigoto determina pelagem dupla, e no homozigoto, pelagem dupla, densa e com textura lanosa. Cães sem esta variante terão pelagem simples, sem a presença de subpelo. Esta variante não interfere no comprimento ou coloração da pelagem. O gene também vem sendo denominado pela localização cromossômica, como CFA28.

Gene *KRT71* – variante “c1” pelo encaracolado

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

Gene: *KRT71*

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

O gene *KRT71* produz uma forma de queratina, um componente estrutural importante do pelo. Variantes desse gene evitam que a queratina se una em um padrão regular, o que altera a estrutura do pelo e resulta em uma pelagem encaracolada. A variante “c1” (de “curly”, ou encaracolado) é uma das variantes genéticas relacionadas com a textura do pelo. Possui dominância incompleta em relação à variante “C”. Desta forma, duas cópias da variante “c1” estão relacionadas com pelo muito encaracolado, somente uma cópia com pelo menos encaracolado ou ondulado, e nenhuma cópia (ou “CC”), com pelo liso.

Gene *KRT71* – variante “c2” (pelo encaracolado)

Resultado: C/C: não portador da variante “c2” para pelo encaracolado

Gene: *KRT71*

Variante: c.1266_1273delinsACA / OMIA: 000245-9615

A variante “c2” (de “curly”, ou encaracolado) é a segunda variante genética relacionada com a textura do pelo, também possuindo dominância incompleta. Para uma melhor interpretação da textura do pelo, é importante levar em conta também a presença da segunda variante no mesmo gene, uma vez que ambas ocorrem em diversas raças. 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 GG Z_P10 AA Z_P11 GG Z_P12 AC Z_P13 AG Z_P14 AA Z_P15 GG Z_P16 AA
Z_P17 CC Z_P18 CC Z_P19 AA Z_P2 AT Z_P20 GG Z_P21 GG Z_P22 CC Z_P23 AA
Z_P24 AA Z_P25 AG Z_P26 AC Z_P27 AA Z_P28 AG Z_P29 TT Z_P3 GG Z_P30 AG
Z_P31 GG Z_P32 AA Z_P33 CC Z_P34 GG Z_P35 CC Z_P36 AA Z_P37 AA Z_P38 GG
Z_P39 AC Z_P4 CC Z_P40 AG Z_P41 AA Z_P42 CG Z_P43 AG Z_P44 GG Z_P45 CC
Z_P46 GG Z_P47 CC Z_P48 GG Z_P49 AC Z_P5 GG Z_P50 AG Z_P51 CC Z_P52 AG
Z_P53 CG Z_P54 AG Z_P55 CC Z_P56 AA Z_P57 CC Z_P58 CC Z_P59 GG Z_P6 AG
Z_P60 TT Z_P61 GG Z_P62 GG Z_P63 GG Z_P64 GG Z_P65 AC Z_P66 TT Z_P67 AA
Z_P68 AA Z_P69 GG Z_P7 CC Z_P70 GG Z_P71 CC Z_P72 AA Z_P73 GG Z_P74 AA
Z_P75 GG Z_P76 CC Z_P77 AA Z_P78 CG Z_P79 AA Z_P8 GG Z_P80 AG Z_P81 CC
Z_P82 GG Z_P83 AA Z_P84 CG Z_P85 TT Z_P86 CC Z_P87 AA Z_P88 GG Z_P9 GG

perfil de dna

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

perfil de dna

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

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 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) associados à doença. O tratamento adequado deve ser buscado por meio de consulta ao Médico Veterinário.

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 Locus 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 e geneticistas.

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.

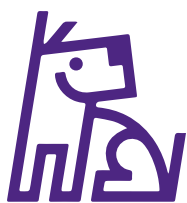
1) Algumas doenças podem apresentar sinais do que os geneticistas chamam de “heterogeneidade genética”. Este é um termo para descrever uma condição aparentemente única que pode ser causada por mais de uma mutação e/ou gene.

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.



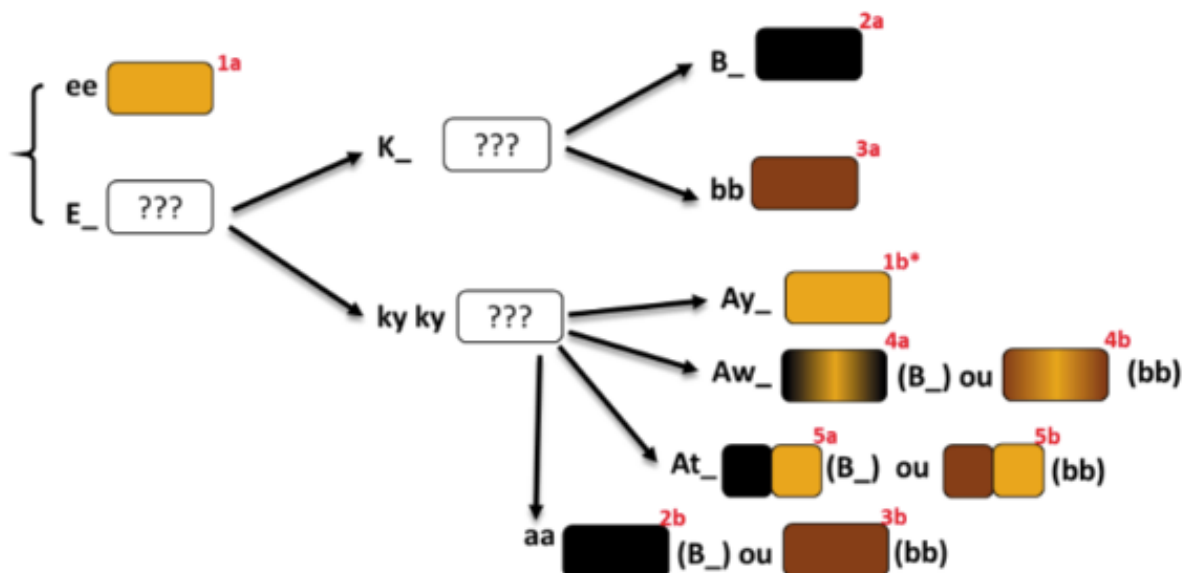
ENTENDENDO COMO A COR DA PELAGEM É FORMADA




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:

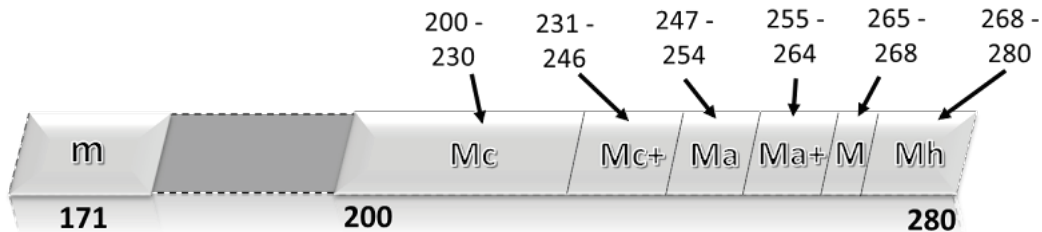
- variante 'c1': C c1 ← variante c1 detectada
- variante 'c2': C C

↓

	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



box4
pets
.com.br

**SIGA NOSSAS
REDES**

@BOX4PETS DNA