



O TESTE DE DNA  
**CHEGOU!**

**DESCUBRA  
TUDO SOBRE  
SEU DOG**



# O TESTE DE DNA DO SEU PET ESTÁ PRONTO!



## VAMOS ENTENDER OS RESULTADOS?

O Resultado do seu teste é dividido em 4 partes.

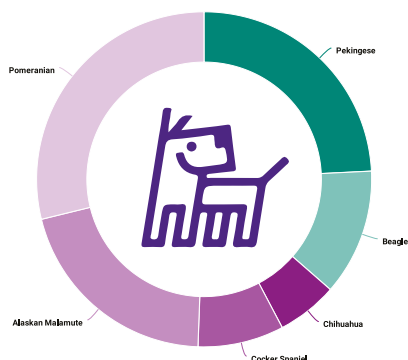
<b>01</b> Raças dos Ancestrais	✓	✗	✓
<b>02</b> Doenças	✗	✓	✓
<b>03</b> Traços e características físicas	✗	✓	✓
<b>04</b> Perfil do DNA	✗	✓	✓



Se você solicitou apenas o teste de identificação de raça ou doença e quer fazer um upgrade para o teste completo, entre em contato com a nossa equipe que podemos ajudar você!



## 01 - RAÇAS DOS ANCESTRAIS



Mostramos quais as raças foram identificadas como ancestrais do seu Pet. Para isso, utilizamos as informações genéticas dele e comparamos com nosso banco genético. Conseguimos identificar quando uma raça está representada em até 1% do seu DNA.

Trazemos para você as informações sobre a origem e descrição das raças, características da pelagem, cuidados gerais e outras informações. Com isso você irá descobrir muito mais sobre seu Pet.



## 02 - DOENÇAS

Testamos **mais de 200 genes** que são responsáveis pelo desenvolvimento de doenças. Essas doenças são classificadas em categorias. Veja abaixo as categorias avaliadas:



**Sistema cardiorrespiratório**, refere-se ao trabalho conjunto entre o sistema cardiológico e respiratório, atuando diretamente no metabolismo de todo o corpo.



**Sistema endócrino** é o conjunto de glândulas responsáveis pela produção dos hormônios que são lançados no sangue, percorrendo todo o corpo até chegar aos órgãos-alvo onde atuam. Incluem as adrenais, tireóides, gônadas e entre outras.



**Sistema metabólico** é o responsável por gerar toda energia indispensável para o funcionamento do corpo através de reações químicas complexas que ocorrem em todo o corpo.



**Sistema dermatológico** é a associação entre a pele e os seus anexos, incluindo pelo, unhas, glândulas e entre outras. Forma a principal barreira de proteção do corpo em relação ao meio ambiente.



**Sistema imunológico** é o responsável por detectar e eliminar os agentes infecciosos invasores do corpo.



**Sistema musculoesquelético** é um sistema complexo formado pela integração de ossos, articulações e músculos, permitindo a sustentação e a movimentação do corpo. Está intimamente relacionado ao funcionamento de outros sistemas como o gastrointestinal e o hemolinfático.



**Sistema hemolinfático** compreende os vasos que conduzem o sangue e a linfa por todo o corpo, fazendo a regulação da entrega de oxigênio, além da retirada de gás carbônico e de restos metabólicos.



**Sistema neurológico** é o conjunto de um delicado sistema de conexões entre nervos e órgãos cuja função é captar informações, mensagens e demais estímulos externos e respondê-los. Além disso, é o responsável por comandar a execução de todos os movimentos do corpo, sejam eles voluntários ou involuntários.



**Sistema ósseo** compreende todos os ossos e anexos que, em conjunto, auxiliam na sustentação e movimentação do corpo, além de prover a proteção de órgãos com maior sensibilidade.



**Sistema urinário** é composto por vários órgãos com funções específicas que, em conjunto, produzem e eliminam urina, regulando os líquidos no corpo e expelindo várias substâncias tóxicas.



**Sistema reprodutivo** é o conjunto de órgãos e estruturas que geram as células reprodutivas perpetuando a espécie.



**Ontogenia** é o estudo do desenvolvimento evolutivo de todas as células do corpo.



**Sistema oftalmológico** diz respeito aos olhos, as glândulas lacrimais e os músculos de rotação que levam à capacidade de enxergar.



O teste genético identifica o risco do seu Pet de desenvolver uma doença genética. Então, para que entender certinho o resultado, existem alguns termos que você precisa saber. Mas, fique tranquilo, nossa equipe de especialistas estão sempre disponíveis caso haja alguma dúvida:



### **GENES SEM ALTERAÇÃO**

### **GENES SEM ALTERAÇÃO [VARIANTE NÃO DETECTADA]**

Nenhuma variante (ou mutação) foi detectada. O Pet está livre da doença e não transmitirá/carregará nenhum gene mutante causador de doença.



### **PORTADOR CARRIER**

### **PORTADOR / CARRIER [UMA CÓPIA DA VARIANTE DETECTADA]**

Foram detectados, uma cópia do gene normal e uma cópia do gene afetado (mutante). O animal não apresentará sintomas nem desenvolverá a doença, caso ele tenha herança autossômica recessiva. Deve-se considerar a reprodução deste animal porque, se ele cruzar com outro portador ou afetado ou até mesmo um desconhecido, poderá produzir filhotes afetados.



### **MUTAÇÕES DETECTADAS**

### **MUTAÇÕES DETECTADAS - POSITIVO [DUAS CÓPIAS DA VARIANTE DETECTADA]**

Foram detectadas duas cópias da variante do gene da doença (mutação), também conhecidas como HOMOZIGOTO para a variante. O animal pode apresentar sintomas associados à doença. É importante que o animal seja acompanhado e tratado por um Médico Veterinário.

### **MUTAÇÕES DETECTADAS - POSITIVO [UMA CÓPIA DA VARIANTE DOMINANTE DETECTADA]**

Também conhecido como POSITIVO PARA UMA CÓPIA ou POSITIVO HETEROZIGOTO. Este resultado está associado as doenças que somente 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 prevenção de sintomas e tratamento da doença.

**\* UM TESTE GENÉTICO NÃO É UM DIAGNÓSTICO**

Este teste genético não diagnostica doenças. Por favor, consulte o seu veterinário sobre os resultados do seu cão para melhor orientação sobre possibilidade de sinais clínicos e tratamentos, se necessário.



## 03 - TRAÇOS E CARACTERÍSTICAS FÍSICAS

Os traços são características com as quais o seu pet nasce (uma característica determinada geneticamente). Esses traços são fenótipos visuais que podem variar da cor ao comprimento do pelo.

**Veja as categorias que podem ser testadas para seu pet:**

### **Coloração da Pelagem**

Coloração escura ou clara: veja o Locus E: e2 e e3

Pigmento marrom: Bd, Bs, Bc, Be, Bco

### **Intensidade de pigmento vermelho**

Pigmento preto ou marrom:

Diluição de cor: ver locus D

### **Modificadores de Coloração**

Variante Diluída D2

Padrões oculto: ver Locus K

Padrão corporal: ver Locus A (Aguti)

Locus EG: grisalho

Máscara Melanocítica

Black and Tan/Saddle: preto e castanho/cor de sela

Locus Manchado: W

Padrão Harlequim

Merle

Pied

Shedding: MC5R

### **Características de Pelagem**

Genes do pelo longo: C95F, DUP GG

Composição de pelagem: pelagem dupla ou simples CFA28

Genes do pelo encaracolado: KRT71 R151W

Revestimento **impróprio** dos pelos: RSPO2

Albinismo oculocutâneo: 2 genes

Displasia folicular do pelo preto

### **Características Corporais**

Bob Tail Natural (cauda encurtada naturalmente): Gene T

Cauda de parafuso (encurtada e torcida): DVL2

Tamanho corporal IGSF1



## 04 - PERFIL DO DNA

### **TESTE DE PATERNIDADE**

*Perfil de DNA também conhecido como impressão digital, isto é, nenhum animal compartilha o mesmo perfil genético. O perfil de DNA do seu pet é herdado de ambos os pais e pode ser usado para confirmar o parentesco (linhagem) ou para fins de registro de Pedigree.*



**box4dog**  
TESTE DNA





# TESTE DE DOENÇAS E TRAÇOS GENÉTICOS



NÚMERO DO TESTE : 22BOX00336

TUTOR : DANILO SANCHES DUTRA

PET : YIN-YANG AT DOIS PASTORES

SEXO : FÊMEA

DATA DE NASCIMENTO : 13-04-2019

NÚMERO REGISTRO : RSA/19/01251

ESPÉCIE : CANINO

DATA DO RELATÓRIO : 12-05-2022

RAÇA : BORDER COLLIE










NÚMERO CHIP : 963007000777916



Veja quais foram as doenças genéticas avaliadas:
















## STATUS

## DOENÇA

	Urolitíase 2,8-di-hidroxiadenina Tipo IA
	Nefropatia Recessiva Hereditária Autossômica
	Acromatopsia (Tipo Labrador)
	Acromatopsia (Tipo Pointer)
	Síndrome da Mutilação Acral (Tipo Spaniel e Pointer)
	Síndrome do Desconforto Respiratório Agudo (Tipo Dálmata)
	Síndrome de Alport / Nefropatia Hereditária (Tipo Samoieda)
	Amelogênese Imperfeita (Tipo Akita)
	Amelogênese Imperfeita (Tipo Galgo Italiano)



**STATUS****DOENÇA**

	Hipomielinização Cerebral (Tipo Weimaraner)
	Condrodisplasia canina (elkhound norueguês, urso da Carélia)
	Deficiência de Adesão Leucocitária Canina Tipo I (Tipo Setter Irlandês)
	Deficiência de Adesão Leucocitária Canina Tipo III (Tipo Pastor Alemão)
	Retinopatia Multifocal Canina CMR2 (tipo Coton de Tulear)
	Retinopatia Multifocal Canina CMR3 (Tipo Lapphund)
	Degeneração de múltiplos sistemas caninos (Tipo de Crista Chinês)
	Cardiomiopatia e Mortalidade Juvenil (Tipo Pastor Belga)
	Deficiência de Catalase (Tipo Beagle)
	Miopatia Centronuclear (Tipo Labrador Retriever)
	Miopatia Centronuclear / Miopatia Herdada (Tipo Dogue Alemão)
	Ataxia Cerebelar (Tipo American Staffordshire Terrier)
	Ataxia Cerebelar (Tipo de Cão Finlandês)
	Degeneração Cortical Cerebelar (Tipo Vizsla Húngaro)
	Condrodisplasia ITGA10 (Tipo Elkhound)

**STATUS****DOENÇA**

Fissura labial (Tipo Duck Tolling Retriever da Nova Escócia)



Má Absorção de Cobalamina (Tipo Beagle)



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



Anomalia do Olho de Collie / Hipoplasia da Coróide



Degeneração do Cone



Distrofia do Cone-Rod I - PRA (crd -4/cord I)



Malformação congênita do olho (Golden Retriever)



Hipotireoidismo Congênito com Bócio (Tipo Tenterfield Terrier)



Hipotireoidismo Congênito com Bócio (Tipo Toy Fox Terrier)



Macrotrombocitopenia Congênita



Síndrome Miastênica Congênita (Tipo Jack Russell Terrier)



Síndrome Miastênica Congênita (Tipo Labrador Retriever)



Síndrome Miastênica congênita (Antigo tipo de ponteiro dinamarquês)



Cegueira Noturna Estacionária Congênita



Osteopatia Craniomandibular (Tipo Terrier)

**STATUS****DOENÇA**

Síndrome do Olho Seco com Pelagem Encaracolada (Tipo Cavalier)



Cistinúria (tipo Pinscher Miniatura)



Cistinúria (Tipo Terra Nova)



Cistinúria (SLC3A1) Tipo Cattle Dog Australiano



Cistinúria (SLC3A1) Tipo Labrador Retriever



Mielopatia Degenerativa



Cardiomiopatia Dilatada (Tipo Schnauzer)



Epidermólise Bolhosa Distrófica (Tipo Pastor Asiático)



Epidermólise Bolhosa Distrófica (Tipo Golden Retriever)



Displasia Ectodérmica (Tipo Chesapeake Bay Retriever)



Síndrome de Ehlers-Danlos (Tipo Labrador)



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



Encefalopatia (Tipo Husky do Alasca)



Síndrome de Queda Episódica (Tipo Cavalier)



Colapso Induzido por Exercício (Tipo Retriever)

**STATUS****DOENÇA**

Deficiência de Fator VII



Nefropatia familiar



Epilepsia Focal



Hiperqueratose de Coxins (Tipo Rottweiler)



Fucosidose (Tipo inglês Springer Spaniel)



Formação de Mucocele da Vesícula Biliar (Tipo Pastor Shetland)



Gangliosidose (Tipo Water Dog Português)



Gangliosidose GM1 (Tipo Shiba Inu)



Gangliosidose GM2 (Tipo Chin Japonês)



Gangliosidose GM2 (Tipo Poodle)



Gangliosidose GM2 HEXB (Tipo Shiba Inu)



PRA Generalizada (Tipo Schapendoes)



Epilepsia Mioclônica Generalizada (Tipo Rhodesian Ridgeback)



APR1 Generalizada (Tipo Golden Retriever)



APR2 Generalizada (Tipo Golden Retriever)

**STATUS****DOENÇA**

Leucodistrofia Celular Globóide / Doença de Krabbe



Glomerulopatia (PLN) KIRREL2



Glomerulopatia (PLN) NPHS1



Doença do Armazenamento de Glicogênio IA (Tipo Maltês)



Doença de Armazenamento De Glicogênio III



Doença de Armazenamento de Glicogênio IIIA ( Tipo Retriever de Pelo Encaracolado)



Goniodisgenesia e Glaucoma (Border Collie)



Síndrome Grey Collie (Hematopoiese Cíclica) AP3



Hemofilia A / Fator VIII (Tipo Pastor Alemão)



Hemofilia B / Fator IX (Tipo Cairn Terrier)



Hemofilia B / Fator IX G418E



Ataxia Hereditária (Autofagia)



Catarata Hereditária



Surdez Hereditária (Tipo Dobermann)



Hiperqueratose Hereditária Do Pé

**STATUS****DOENÇA**

Hiperqueratose Hereditária dos Coxins (Tipo Dogue de Bordeaux)



Paraqueratose Nasal Hereditária / Nariz Seco (Tipo Labrador Retriever)



Nefropatia Hereditária



Hiperuricosúria



Ictiose (Bulldog Americano)



Ictiose (Tipo Pastor Alemão)



Ictiose (Great Dane)



Ictiose (Norfolk Terrier)



Ictiose A (Golden Retriever)



Sensibilidade à Ivermectina MDR1 (Resistência a Múltiplos Medicamentos)



Epilepsia Juvenil (Familiar Benigna) - Tipo Lagotto Romagnolo



L2- Acidúria hidroxiglutárica



Leucoencefalomiopatia (LEMP)



Leucoencefalomiopatia (Tipo de Leonburger)



Macrotrombocitopenia (Tipo Cairn/Norfolk Terrier)

**STATUS****DOENÇA**

Distrofia Corneana Macular (Tipo Labrador)



Hipertermia Maligna



Anomalia de May-Hegglin (Tipo Pug)



Microftalmia, Anoftalmia e Coloboma ( Tipo Wheaten Terrier)



Nanismo Desproporcional Leve (Tipo Labrador)



Mucopolissacaridose (Tipo Huntaway)



Mucopolissacaridose Tipo I (Tipo Plott Hound)



Mucopolissacaridose VI (Tipo Great Dane)



Mucopolissacaridose VI (Tipo Poodle)



Mucopolissacaridose VII - Tipo II (Tipo Pastor Alemão/Pastor Belga)



Síndrome do Ducto de Muller (Tipo Schnauzer Miniatura)



Retinopatia Multifocal Canina CMR1 (Tipo Mastiff / Variações de Bull)



Distrofia Muscular (Tipo Landseer)



Síndrome de Muladin-Lueke (Tipo Beagle)



Miotonia Congénita (Tipo de Schnauzer Miniatura)

**STATUS****DOENÇA**

Miotonia Congênita CLCN1 (Tipo Boiadeiro)



Miotonia Hereditária (Tipo Cattle Dog)



Miopatia miotubular ligada ao X



Miopatia Miotubular Ligada ao X (Tipo Labrador Retriever)



Miopatia Miotubular Ligada ao X (Tipo Rottweiler)



Narcolepsia (Tipo Dachshund)



Narcolepsia (Tipo Dobermann)



Narcolepsia (Labrador)



Ataxia Neonatal (Tipo Coton du Tulear)



Degeneração Cortical Cerebelar Neonatal (Tipo Beagle)



Encefalopatia neonatal (Tipo Poodle)



Distrofia Neuroaxonal (Tipo Cane Corso)



Distrofia Neuroaxonal (Tipo Papillon)



Distrofia Neuroaxonal (Tipo Rottweiler)



Doença de Armazenamento Vacuolar Neurodegenerativa ( Tipo Lagotto Romagnolo)



**STATUS****DOENÇA**

Lipofuscinose Ceróide Neuronal 1 (Tipo Dachshund)



Lipofuscinose Ceróide Neuronal 10 (Tipo Bulldog Americano)



Lipofuscinose Ceróide Neuronal 2 (Tipo Dachshund)



Lipofuscinose Ceróide Neuronal 5 (Tipo Border Collie)



Lipofuscinose Ceróide Neuronal 6 (Tipo Pastor Australiano)



Lipofuscinose Ceróide Neuronal 8 (Tipo Setter Inglês)



Lipofuscinose Ceróide Neuronal A (Tipo Terrier Tibetano)



Lipofuscinose Ceróide Neuronal MFSD8 (Tipo Cão de Crista Chinês)



Lipofuscinose neuronal Ceróide NCL (Tipo Golden Retriever)



Lipofuscinose Neuronal Ceróide NCL (Tipo Saluki)



Lipofuscinose Neuronal Ceróide NCL 12 (Tipo Cattle Dog)



Osteogênese Imperfeita (Chow Chow)



Osteogênese Imperfeita (Tipo Golden Retriever)



Osteogênese Imperfeita SERPINH1 (Tipo Dachshund)



Deficiência de Fosfofrutoquinase (Spaniel Alemão)

**STATUS****DOENÇA**

Deficiência de Fosfofrutoquinase (Tipo Spaniel)



Disfunção Plaquetária



Doença Renal Policística (Tipo Bull Terrier)



Polineuropatia (NDRG1) (Malamute do Alasca)



Polineuropatia (NDRG1) (Galgos)



Polineuropatia e Vacuolização Neuronal (JLPP)



Polineuropatia GJA9 (Tipo Leonberger/ São Bernardo)



Doença de Pompes (Tipo Lapphund)



Hemorragia Pós-operatória / Transtorno de Plaquetas (Tipo Bernese)



Deficiência de Pré-Calicreína (Tipo Shih-Tzu)



Discinesia Ciliar Primária (Tipo Malamute)



Discinesia Ciliar Primária (Tipo Old English Sheepdog)



Glaucoma Primário



Hiperoxalúria Primária



Luxação De Lente Primária

**STATUS****DOENÇA**

Glaucoma Primário de Ângulo Aberto (Tipo Beagle)



Atrofia progressiva da retina - crd2PRA



Atrofia Progressiva da Retina - Início Tardio (Tipo Basenji)



Atrofia progressiva da retina - rcd1 (Tipo Irish Setter)



Atrofia Progressiva da Retina - rcd3 (Tipo Corgi / Crested)



Atrofia Progressiva Da Retina (Mastiff)



Atrofia Progressiva Da Retina (Tipo Puli)



Atrofia Progressiva Da Retina 3



Atrofia Retinal Progressiva Dominante (Tipo Mastiff)



Atrofia Progressiva da Retina - PRA1 (Tipo Papillon)



Degeneração Progressiva do Cone-Bastonete



Deficiência de Piruvato Desidrogenase Fosfatase (Tipo Clumber Spaniel)



Deficiência de Piruvato Quinase (Tipo Beagle)



Deficiência de Piruvato Quinase (Canino)



Deficiência de Piruvato Quinase (Tipo Labrador)

**STATUS****DOENÇA**

Deficiência de Piruvato Quinase (Pug)



Hipomineralização Dentária / Síndrome de Raine (Border Collie)



rcd4 - PRA (Início tardio)



Inflamação Pulmonar Recorrente (Tipo Collie)



Cistadenocarcinoma Renal e Dermatofibrose Nodular (Tipo Pastor Alemão)



Degeneração da Retina (Tipo Elkhound Norueguês)



Degeneração da Retina RCD1a



Síndrome de Sanfilippo tipo A / Mucopolissacaridose IIIA (Tipo Dachshund)



Síndrome de Scott (Tipo Pastor Alemão)



Imunodeficiência Combinada Grave (Cão de Água Frisão)



Displasia Esquelética 2 (Nanismo Desproporcional Moderado)



Disrafismo espinhal (Tipo Weimaraner)



Ataxia Espinocerebelar (CAPN1)



Ataxia Espinocerebelar (Tipo Jack Russell)



Disostose Espondilocostal (Tipo Schnaurzer Miniatura)

**STATUS****DOENÇA**

Degeneração Esponjosa SDCA2



Degeneração Esponjosa com Ataxia Cerebelar (KCNJ10)



Degeneração Esponjosa com Ataxia Cerebelar (SDCA2) - Pastor Belga



Doença de Stargardt (Degeneração da Retina)



Hipereplexia de Sobressalto (Tipo Wolfhound)



Trombopatia Trombastênica (Tipo Otterhound)



Trombopatia (Tipo Basset Hound)



Trombopatia (Tipo Spitz Finlandês)



Síndrome de Neutrófilo Preso (Tipo Border Collie)



Tipo A PRA 1 (Tipo Schnauzer Miniatura)



Tipo A PRA 2 (Tipo Schnauzer Miniatura)



Síndrome de Van den Ende-Gupta (Tipo Wire Fox Terrier)



Doença de von Willebrand Tipo I



Doença de von Willebrand's Tipo II



Doença de von Willebrand Tipo II (German Wirehaired Pointer)

**STATUS****DOENÇA**

Doença de von Willebrand Tipo III



Atrofia Progressiva de Retina ligada ao X (Tipo Samoyed/Husky)

## DOENÇAS TESTADAS E RESULTADOS

<i>Teste realizado</i>	<i>RESULTADO</i>
goniodisgenesia e glaucoma (border collie)	portador [uma cópia da variante detectada]

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Urolitíase 2,8-di-hidroxiadenina Tipo IA**

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

**Gene:** Adenina fosforribosiltransferase (APRT) no cromossomo 5

**Variante:** Substituição de Base c.260G>A p.Arg87Gln



## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Acromatopsia (Tipo Labrador)**

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

**Gene:** CNGA3

**Variante:** c.1931\_1933delTGG

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Acromatopsia (Tipo Pointer)**

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

**Gene:** Nucleotídeo cíclico ligado Canal beta 3 (CNGB3) no cromossomo 29

**Variante:** Substituição de Base c.784G>A p.Asp262Asn

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Síndrome da Mutilação Acral (Tipo Spaniel e Pointer)**

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

**Gene:** GDNF

**Variante:** Regulatório GDNF

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

*Síndrome do Desconforto Respiratório Agudo (Tipo Dálmata)*

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

**Gene:** Proteína de ligação à actina da anilina (ANLN) no cromossomo 14

**Variante:** Substituição de Base c.31C>T p.Arg11STOP

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Síndrome de Alport / Nefropatia Hereditária (Tipo Samoieda)**

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

**Gene:** COL4A5 no cromossomo 5

**Variante:** g.85286582\_3insC e g.85286582delC

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Amelogênese Imperfeita (Tipo Akita)**

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

**Gene:** ACPT

**Variante:** c.1189dupG p.(Ala397Glyfs)

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Amelogênese Imperfeita (Tipo Galgo Italiano)**

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

**Gene:** Enamelin (ENAM) no cromossomo 13

**Variante:** Deleção de nucleotídeos c.1991\_1995delTTTCC p.Phe665Argfs \* 3

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

### ***Nefropatia Recessiva Hereditária Autossômica***

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

**Gene:** Cadeia alfa 4 do colágeno tipo IV (COL4A4) no cromossomo 25

**Variante:** Substituição da base c.115A>T p.Lys39STOP



## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Hipomielinização Cerebral (Tipo Weimaraner)**

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

**Gene:** NKX2-8

**Variante:** c.174del\_G;ins2bp(AA)

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Condrodisplasia canina (elkhound norueguês, urso da Carélia)**

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

**Gene:** ITGA10

**Variante:** Variante de substituição c.2083C>T p.Arg695STOP

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Deficiência de Adesão Leucocitária Canina Tipo I (Tipo Setter Irlandês)**

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

**Gene:** Subunidade beta 2 da integrina (ITGB2) no cromossomo 31

**Variante:** Substituição da Base c.107G>C p.Cys36Ser

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Deficiência de Adesão Leucocitária Canina Tipo III (Tipo Pastor Alemão)**

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

**Gene:** FERMT3

**Variante:** 12bp inserção

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Retinopatia Multifocal Canina CMR2 (tipo Coton de Tulear)**

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

**Gene:** BEST1

**Variante:** c.482G>A (CMR2)

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Retinopatia Multifocal Canina CMR3 (Tipo Lapphund)**

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

**Gene:** Bestrophin 1 (BEST1) no cromossomo 18

**Variante:** Substitution da Base e Deleção do Nucleotídeo c.1388delC c.1466G>T p.Gly489STOP

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

*Degeneração de múltiplos sistemas caninos (Tipo de Crista Chinês)*

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

**Gene:** SERAC1

**Variante:** del GTAA e mutação pontual G>C

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Cardiomiopatia e Mortalidade Juvenil (Tipo Pastor Belga)**

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

**Gene:** YARS2, chr13

**Variante:** c.1054G>A p.Glu352Lys



## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Deficiência de Catalase (Tipo Beagle)**

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

**Gene:** CAT no cromossomo 18

**Variante:** Substituição de Base G > A

## 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

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Miopia Centronuclear / Miopia Herdada (Tipo Dogue Alemão)**

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

**Gene:** Integrador de ponte 1 (BIN1) no cromossomo 19

**Variante:** IVS10-2 A> G no local de splice aceitador do exon 11 de BIN1

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Ataxia Cerebelar (Tipo American Staffordshire Terrier)**

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

**Gene:** NCL-A no cromossomo 25

**Variante:** Substituição de Base G > A

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Ataxia Cerebelar (Tipo de Cão Finlandês)**

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

**Gene:** SEL1L ERAD E3 subunidade do adaptador de ligase (SEL1L) no cromossomo 8

**Variante:** Substituição de base c.1972T> C Ser568Pro

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Degeneração Cortical Cerebelar (Tipo Vizsla Húngaro)**

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

**Gene:** SNX14

**Variante:** Deleção de 8 pares de bases TCAAGGCA

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Condrodisplasia ITGA10 (Tipo Elkhound)**

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

**Gene:** Subunidade alfa 10 da integrina (ITGA10) no cromossomo 17

**Variante:** Substituição da Base c.2083C>T p.Arg695STOP

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Fissura labial (Tipo Duck Tolling Retriever da Nova Escócia)**

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

**Gene:** ADAM metalopeptidase com trombospondina tipo 1 motivo 20 (ADAMTS20) no cromossomo 27

**Variante:** Deleção de nucleotídeo c.1360-1361delAA p.Lys453Ilefs \* 3



## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Má Absorção de Cobalamina (Tipo Beagle)**

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

**Gene:** Cubilina (CUBN) no cromossomo 2

**Variante:** Deleção do Nucleotídeo c.786delC p.Asp262Glufs\*47

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

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

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

**Gene:** Cubilin (CUBN) no cromossomo 2

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

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Anomalia do Olho de Collie / Hipoplasia da Coróide**

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

**Gene:** Fator de junção de extremidade não homólogo 1 (NHEJ1) no cromossomo 37

**Variante:** Deleção do nucleotídeo 7799 deleção de pares de bases no Intron 4 do gene NHEJ1

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Degeneração do Cone**

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

**Gene:** CNGB3 no Cromossomo 29

**Variante:** Substituição de base de G> A

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Distrofia do Cone-Rod 1 - PRA (crd -4/cord 1)**

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

**Gene:** Proteína que interage com RPGR 1 (RPGRIP1) no cromossomo 15

**Variante:** Inserção de nucleotídeos c.338-339InsA (29) GGAAGCAACAGGATG p.Thr59STOP (frameshift e códon de parada prematura)

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Malformação congênita do olho (Golden Retriever)**

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

**Gene:** SIX6, chr8

**Variante:** c.487C>T p.Gln163\*

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Hipotireoidismo Congênito com Bócio (Tipo Tenterfield Terrier)**

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

**Gene:** Peroxidase tireoidiana (TPO) no cromossomo 17

**Variante:** Substituição da Base c.1777C>T p.Arg593Trp

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Hipotireoidismo Congênito com Bócio (Tipo Toy Fox Terrier)**

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

**Gene:** Peroxidase tireoidiana (TPO) no cromossomo 17

**Variante:** Substituição da Base c.331C>T p.Arg111STOP



## 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

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Síndrome Miastênica Congênita (Tipo Jack Russell Terrier)**

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

**Gene:** Subunidade epsilon nicotínico do receptor colinérgico (CHRNE) no cromossomo 5

**Variante:** c.633\_634insC

## 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

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Síndrome Miastênica congênita (Antigo tipo de ponteiro dinamarquês)**

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

**Gene:** Colina O-acetiltransferase (CHAT) no cromossomo 28

**Variante:** Substituição de base c.85G> A Val29Met

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Cegueira Noturna Estacionária Congênita**

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

**Gene:** RPE65 no cromossomo 6

**Variante:** Deleção de AAGA

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Osteopatia Craniomandibular (Tipo Terrier)**

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

**Gene:** SLC37A2

**Variante:** c.1332C>T

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

*Síndrome do Olho Seco com Pelagem Encaracolada (Tipo Cavalier)*

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

**Gene:** Família com semelhança de sequência 83 membro H (FAM83H) no cromossomo 13

**Variante:** Deleção de nucleotídeo c.991delG

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Cistinúria (tipo Pinscher Miniatura)**

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

**Gene:** SLC7A9

**Variante:** c.964G>A



## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Cistinúria (Tipo Terra Nova)**

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

**Gene:** Solute portador da família 3 membro 1 (SLC3A1) no cromossomo 10

**Variante:** Substituição de base c.586C> T p.Arg221STOP

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Cistinúria (SLC3A1) Tipo Cattle Dog Australiano**

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

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

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

## 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

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

### *Mielopatia Degenerativa*

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

**Gene:** Superóxido dismutase 1 (SOD1) no cromossomo 31

**Variante:** Substituição da Base c.118G>A p.Glu40Lys

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Cardiomiopatia Dilatada (Tipo Schnauzer)**

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

**Gene:** RBM20

**Variante:** c.2472\_2493del

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

***Epidermólise Bolhosa Distrófica (Tipo Pastor Asiático)***

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

**Gene:** Cadeia alfa 1 do colágeno tipo VII (COL7A1) no cromossomo 20

**Variante:** Substituição da Base c.4579C>T p.Arg1527STOP

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

*Epidermólise Bolhosa Distrófica (Tipo Golden Retriever)*

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

**Gene:** Cadeia alfa 1 do colágeno tipo VII (COL7A1) no cromossomo 20

**Variante:** Substituição da Base c.5797G>A p.Gly1906Ser

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Displasia Ectodérmica (Tipo Chesapeake Bay Retriever)**

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

**Gene:** Plakofilina 1 (PKP1) no cromossomo 7

**Variante:** c.205 + 1 G> C Splice site e mutação frameshift



## 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

## 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

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Encefalopatia (Tipo Husky do Alasca)**

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

**Gene:** Transportador 2 de tiamina (LOC486151) - SLC19A3 no cromossomo 25

**Variante:** Inserção de nucleotídeos e substituição de base c.624 insTTGC c.625 C>A frameshift e códon de parada prematuro

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Síndrome de Queda Episódica (Tipo Cavalier)**

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

**Gene:** Brevican (BCAN) cromossomo 7

**Variante:** Deleção de nucleotídeos e inserção de nucleotídeos 15.7 kb deleção ins (GGCCTT)

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Colapso Induzido por Exercício (Tipo Retriever)**

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

**Gene:** DNM1

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

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

### *Deficiência de Fator VII*

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

**Gene:** Coagulação do fator VII (F7) cromossomo 22

**Variante:** Substituição da Base c.407G>A p.Gly136Glu

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

### *Nefropatia familiar*

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

**Gene:** COL4A4

**Variante:** c.115A>T

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

### *Epilepsia Focal*

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

**Gene:** LGI2

**Variante:**



## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Hiperqueratose de Coxins (Tipo Rottweiler)**

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

**Gene:** DSG1, chr7

**Variante:** c.2541\_2545delGGGCT p.Gly848Trpfs\*2

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Fucosidose (Tipo inglês Springer Spaniel)**

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

**Gene:** Alfa-L-fucosidase 1 (FUCA1) no cromossomo 2

**Variante:** Nucleotide Deletion Deletion g.chr2:75665866-75665879 (GCGGCGGGGGCCCG)

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Formação de Mucocele da Vesícula Biliar ( Tipo Pastor Shetland)**

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

**Gene:** ABCB4

**Variante:** Inserção de G

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Gangliosidose (Tipo Water Dog Português)**

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

**Gene:** Galactosidase beta 1 (GLB1) no cromossomo 23

**Variante:** Substituição da Base c.179G>A p.Arg60His

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Gangliosidose GM1 (Tipo Shiba Inu)**

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

**Gene:** Galactosidase beta 1 (GLB1) no cromossomo 23

**Variante:** Deleção de Nucleotídeo c.1668delC

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Gangliosidose GM2 (Tipo Chin Japonês)**

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

**Gene:** HEXA

**Variante:** c967G>A

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Gangliosidose GM2 (Tipo Poodle)**

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

**Gene:** Hexosaminidase subunidade beta (HEXB) no cromossomo 2

**Variante:** Deleção do Nucleotídeo c.391delG p.Val95fsX

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Gangliosidose GM2 HEXB (Tipo Shiba Inu)**

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

**Gene:** HEXB

**Variante:** Deleção de 3bp



## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**PRA Generalizada (Tipo Schapendoes)**

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

**Gene:** Domínio de bobina enrolada contendo 66 (CCDC66) no cromossomo 20

**Variante:** Inserção de Nucleotídeos c.521-522InsA p.Asn174LysfsX

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

***Epilepsia Mioclônica Generalizada (Tipo Rhodesian Ridgeback)***

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

**Gene:** Família DIRAS GTPase 1 (DIRAS1) no cromossomo 20

**Variante:** Deleção do Nucleóideo c.564-567delAGAC p.frameshift

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**APR1 Generalizada (Tipo Golden Retriever)**

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

**Gene:** Membro 3 da família 4 de portadores de soluto (SLC4A3) no cromossomo 37

**Variante:** C.2601-2602 Insertion C p.Glu868Arg-frameshiftX104

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**APR2 Generalizada (Tipo Golden Retriever)**

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

**Gene:** Tetratricopeptídio repetido no domínio 8 (TTC8) no cromossomo 8

**Variante:** c.669delA p.Lys223Arg-frameshiftX15

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Leucodistrofia Celular Globóide / Doença de Krabbe**

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

**Gene:** Galactosilceramidase (GALC) no cromossomo 8

**Variante:** Substituição de Base c.473A>C p.Tyr158Ser

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Glomerulopatia (PLN) KIRREL2**

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

**Gene:** KIRREL2

**Variante:** K2:c.1877C>G

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Glomerulopatia (PLN) NPHS1**

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

**Gene:** NPHS1

**Variante:** N1:c.3067G>A

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Doença do Armazenamento de Glicogênio IA (Tipo Maltês)**

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

**Gene:** Subunidade catalítica de glicose-6-fosfatase (G6PC) no cromossomo 9

**Variante:** Substituição de Base c.450G>C p.Met121Ile



## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Doença de Armazenamento De Glicogênio III**

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

**Gene:** Amylo-alpha-1, 6-glucosidase, 4-alpha-glucanotransferase (AGL) no cromossomo 6

**Variante:** Deleção de nucleotídeo c.4223delA p.frameshift

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Doença de Armazenamento de Glicogênio IIIA (Tipo Retriever de Pelo Encaracolado)**

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

**Gene:** AGL

**Variante:**

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

### Goniodisgenesia e Glaucoma (Border Collie)

**Resultado: Portador [uma cópia da variante detectada]**

**Gene:** OLFML3

**Variante:** c.590G>A

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

**Síndrome Grey Collie (Hematopoiese Cíclica) AP3**

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

**Gene:** Adaptador relacionado ao complexo protéico 3 subunidade beta 1 (AP3B1) no cromossomo 3

**Variante:** Inserção do Nucleotídeo c.2407insA p.Lys802STOP

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Hemofilia A / Fator VIII (Tipo Pastor Alemão)**

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

**Gene:** F8 no cromossomo X

**Variante:** Substituição de Base c.98G>A

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Hemofilia B / Fator IX (Tipo Cairn Terrier)**

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

**Gene:** F9 no cromossomo X

**Variante:** Substituição de Base c.1253G>A

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Hemofilia B / Fator IX G418E**

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

**Gene: F9**

**Variante: c.1477G>A**

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Ataxia Hereditária (Autofagia)**

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

**Gene:** RAB24, membro da família oncogênica RAS no cromossomo 4

**Variante:** Substituição de Base c.113A>C p.Gln38Pro



## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

### **Catarata Hereditária**

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

**Gene:** Fator de transcrição de choque térmico 4 (HSF4) no cromossomo 5

**Variante:** Inserção e exclusão de nucleotídeos c.971-972insC (Staffordshire Bull Terrier e Boston Terrier, Buldogues Franceses)

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Surdez Hereditária (Tipo Dobermann)**

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

**Gene:** PTPRQ

**Variante:** g.22989894insA

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

### *Hiperqueratose Hereditária Do Pé*

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

**Gene:** Família com semelhança de sequência 83 membro G (FAM83G) no cromossomo 5

**Variante:** Substituição de base c.155G> C p.Arg52Pro

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Hiperqueratose Hereditária dos Coxins (Tipo Dogue de Bordeaux)**

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

**Gene:** KRT16

**Variante:** Variant c.1147-1148delGT, ins[CGGA],c.1163delC, Protein - p.Glu392\*

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Paraqueratose Nasal Hereditária / Nariz Seco (Tipo Labrador Retriever)**

**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

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

### **Nefropatia Hereditária**

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

**Gene:** Cadeia alfa 4 do colagénio tipo IV (COL4A4) no cromossomo 25

**Variante:** Substituição da Base c.2806C>T p.Gln905STOP

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

### Hiperuricosúria

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

**Gene:** Membro 9 da Família 2 de portadores de soluto (SLC2A9) no cromossomo 3

**Variante:** Substituição da Base c.563G>T p.Cys188Phe

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Ictiose (Bulldog Americano)**

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

**Gene:** NIPA como domínio contendo 4 (NIPAL4) no cromossomo 4

**Variante:** Deleção de Nucleotídeo c.744delC p.Thr248Thrfs1X



## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Ictiose (Tipo Pastor Alemão)**

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

**Gene:** ASPRV1

**Variante:** c.1052T>C

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

### **Ictiose (Great Dane)**

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

**Gene:** Família de portadores de soluto 27 membro 4 (SLC27A4) Cromossomo 9

**Variante:** Substituição de Base c.1268G>A p.Arg417Gln

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Ictiose (Norfolk Terrier)**

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

**Gene:** Queratina 10 (KRT10) no cromossomo 9

**Variante:** Substituição de Base c.1125 + 1 G>T p. exon5/intron5 splice site

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Ictiose A (Golden Retriever)**

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

**Gene:** Patatina como domínio de fosfolipase contendo 1 (PNPLA1) no cromossomo 12

**Variante:** Inserção de nucleotídeos e deleção de nucleotídeos c.1445-1447delACC e c.1447insTACTACTA p.Asn482Ilefs9X

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Sensibilidade à Ivermectina MDR1 (Resistência a Múltiplos Medicamentos)**

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

**Gene:** MDR1 no cromossomo 14

**Variante:** Deleção 4bp AGAT

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

***Epilepsia Juvenil (Familiar Benigna) - Tipo Lagotto Romagnolo***

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

**Gene:** Leucina rica repete membro LGI da família 2 no cromossomo 3

**Variante:** Substituição de Base c.1552A>T p.Lys518STOP

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**L2- Acidúria hidroxiglutárica**

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

**Gene:** L2HGA no cromossomo 8

**Variante:** Substituição de base c.1297T> C, c.1299C> T

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Leucoencefalomielopatia (LEMP)**

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

**Gene:** NAPEPLD

**Variante:** Insertion



## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Leucoencefalomielopatia (Tipo de Leonburger)**

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

**Gene:** NAPEPLD

**Variante:** c.538G>C

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Macrotrombocitopenia (Tipo Cairn/Norfolk Terrier)**

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

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

**Variante:** Substituição de Base c.5G>A p.Arg2His

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

***Distrofia Corneana Macular (Tipo Labrador)***

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

**Gene:** LOC4

**Variante:** c.814C>A

## 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

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Anomalia de May-Hegglin (Tipo Pug)**

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

**Gene:** Cadeia pesada 9 de miosina (MYH9) no cromossoma 10

**Variante:** Substituição de Base c.5600G>A p.Glu1842Lys

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

*Microftalmia, Anoftalmia e Coloboma ( Tipo Wheaten Terrier)*

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

**Gene:** RBP4 gene

**Variante:** c.282\_284del

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Nanismo Desproporcional Leve (Tipo Labrador)**

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

**Gene:** COL11A2

**Variante:**

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Mucopolissacaridose (Tipo Huntaway)**

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

**Gene:** SGSH gene

**Variante:** Inserção de nucleotídeo c.708-709insA p.frameshift e terminação imediata da cadeia na posição 228



## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Mucopolissacaridose Tipo I (Tipo Plott Hound)**

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

**Gene:** Iduronidase alpha-L- (IDUA) no cromossomo 3

**Variante:** Substituição de base c.173 + 1G> A p.donor local de splice do íntron 1

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Mucopolissacaridose VI (Tipo Great Dane)**

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

**Gene:** ARSB

**Variante:** c.295C>T

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Mucopolissacaridose VI (Tipo Poodle)**

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

**Gene:** ARSB

**Variante:**

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Mucopolissacaridose VII - Tipo II (Tipo Pastor Alemão/Pastor Belga)**

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

**Gene:** Glucuronidase beta (GUSB) no cromossomo 6

**Variante:** Substituição de base c.498G> A p.Arg166His

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Síndrome do Ducto de Muller (Tipo Schnauzer Miniatura)**

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

**Gene:** Receptor de hormônio antimulleriano tipo 2 (AMHR2) no cromossomo 27

**Variante:** Substituição de base c.262C> T p.R88STOP

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Retinopatia Multifocal Canina CMR1 (Tipo Mastiff / Variações de Bull)**

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

**Gene:** Bestrophin 1 (BEST1) no cromossomo 18

**Variante:** Substituição da Base c.73C>T p.Arg25STOP

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Distrofia Muscular (Tipo Landseer)**

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

**Gene: COL6A1**

**Variante:**

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Síndrome de Muladin-Lueke (Tipo Beagle)**

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

**Gene:** ADAMTS como 2 (ADAMTSL2) no cromossomo 9

**Variante:** Substituição de base c.660C> T p.Arg221Cys



## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Miotonia Congénita (Tipo de Schnauzer Miniatura)**

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

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

**Variante:** Substituição de Base c.803C>T Thr268Met

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Miotonia Congênita CLCN1 (Tipo Boiadeiro)**

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

**Gene:** CLCN1

**Variante:** Exclusão do A

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Miotonia Hereditária (Tipo Cattle Dog)**

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

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

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

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Miopatia miotubular ligada ao X**

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

**Gene:** MTM1 no Cromossomo X

**Variante:** Substituição de base c.465C>A

## 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

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Miopatia Miotubular Ligada ao X (Tipo Rottweiler)**

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

**Gene:** Miotubularina 1 (MTM1) no cromossomo X

**Variante:** Substituição de Base c.1151A> C p.Gln384Pro

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Narcolepsia (Tipo Dachshund)**

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

**Gene:** hcrtr2

**Variante:** c.160G>A

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Narcolepsia (Tipo Dobermann)**

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

**Gene:** HCRTR2 no cromossomo 12

**Variante:** Inserção de nucleotídeo íntron 4 de inserção de 226 bp



## 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

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Ataxia Neonatal (Tipo Coton du Tulear)**

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

**Gene:** Receptor metabotrópico de glutamato 1 (GRM1) no cromossomo 1

**Variante:** Inserção de Nucleotídeo c.2331ins[AAGACCCGCAACGTA8TA39]

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Degeneração Cortical Cerebelar Neonatal (Tipo Beagle)**

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

**Gene:** SPTBN2

**Variante:** Deleção

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Encefalopatia neonatal (Tipo Poodle)**

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

**Gene:** Ativando o fator de transcrição 2 (ATF2) no cromossomo 36

**Variante:** Substituição de Base c.152T>G p.Met51Arg

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

***Distrofia Neuroaxonal (Tipo Cane Corso)***

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

**Gene:** PPT1

**Variante:** G>A Chr15:2860424

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

***Distrofia Neuroaxonal (Tipo Papillon)***

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

**Gene:** Fosfolipase A2 grupo VI (PLA2G6) no cromossomo 10

**Variante:** Substituição de Base c.1579G>A p.A526T

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

***Distrofia Neuroaxonal (Tipo Rottweiler)***

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

**Gene:** VSP11

**Variante:** c.2504A>G

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

***Doença de Armazenamento Vacuolar Neurodegenerativa ( Tipo Lagotto Romagnolo)***

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

**Gene:** Cisteína peptidase 4D relacionada à autofagia (ATG4D) no cromossomo 20

**Variante:** Substituição de base c.1288G> A p.Ala430Thr



## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Lipofuscinose Ceróide Neuronal 1 (Tipo Dachshund)**

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

**Gene:** Proteína - palmitoil tioesterase 1 (PPT1) no cromossomo 15

**Variante:** Inserção de Nucleotídeo c.736insC p.frameshift

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Lipofuscinose Ceróide Neuronal 10 (Tipo Bulldog Americano)**

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

**Gene:** Catepsina D (CTSD) no cromossomo 18

**Variante:** Substituição de Base c.597G>A p.Met199Ile

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Lipofuscinose Ceróide Neuronal 2 (Tipo Dachshund)**

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

**Gene:** TPP1

**Variante:** c.325delC

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Lipofuscinose Ceróide Neuronal 5 (Tipo Border Collie)**

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

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

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

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Lipofuscinose Ceróide Neuronal 6 (Tipo Pastor Australiano)**

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

**Gene: CLN6**

**Variante: CLN6**

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Lipofuscinose Ceróide Neuronal 8 (Tipo Setter Inglês)**

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

**Gene:** CLN8, ER transmembranar e proteína ERGIC (CLN8) no cromossomo 37

**Variante:** Substituição de Base c.491C>T p.Leu164Pro

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Lipofuscinose Ceróide Neuronal A (Tipo Terrier Tibetano)**

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

**Gene:** ATP13A2

**Variante:** c.1623delG

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Lipofuscinose Ceróide Neuronal MFSD8 (Tipo Cão de Crista Chinês)**

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

**Gene:** Domínio da superfamília do facilitador principal contendo 8 (MFSD8) no cromossomo 19

**Variante:** Deleção de nucleotídeo c.843delT p.Phe282Leufs13STOP



## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Lipofuscinose neuronal Ceróide NCL (Tipo Golden Retriever)**

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

**Gene:** Proteína de tráfego intracelular CLN5 (CLN5) no cromossomo 22

**Variante:** Nucleotide Deletion c.934\_935delAG p.E312Vfs\*6

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Lipofuscinose Neuronal Ceróide NCL (Tipo Saluki)**

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

**Gene:** CLN8

**Variante:** c.349dupT (p.Glu117\*)

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

*Lipofuscinose Neuronal Ceróide NCL 12 (Tipo Cattle Dog)*

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

**Gene:** ATP

**Variante:** c.1118C>?T

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Osteogênese Imperfeita (Chow Chow)**

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

**Gene:** COL1A2

**Variante:** c.936+1G>A

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Osteogênese Imperfeita (Tipo Golden Retriever)**

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

**Gene:** Colágeno tipo I da cadeia alfa 1 (COL1A1) cromossomo 9

**Variante:** Substituição de Base c.1276G>C p.Gly381Ala

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Osteogênese Imperfeita SERPINH1 (Tipo Dachshund)**

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

**Gene:** Membro 1 da da família H de Serpin (SERPINH1) no cromossomo 21

**Variante:** Substituição de Base c.977C>T p.Leu326Pro

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Deficiência de Fosfofrutoquinase (Spaniel Alemão)**

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

**Gene:** PFKM

**Variante:** c.550C>T

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Deficiência de Fosfofrutoquinase (Tipo Spaniel)**

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

**Gene:** Músculo fosfofrutocinase (PFKM) no cromossomo 27

**Variante:** Substituição de base c.2228G> A p.Trp743STOP



## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

### **Disfunção Plaquetária**

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

**Gene:** Ras guanil liberador de proteína 1 (RASGRP1) no cromossomo 30

**Variante:** Eskimo Spitz: Inserção de Nucleotídeo c.452insA, p.Ser266Stop Basset Hound: Deleção de Nucleotídeo c.509-511delTCT, p.del170Phe

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Doença Renal Policística (Tipo Bull Terrier)**

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

**Gene:** PKD1 gene, chr6

**Variante:** c.9772G>A, E3258K

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Polineuropatia (NDRG1) (Malamute do Alasca)**

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

**Gene:** N-myc regulado a jusante 1 (NDRG1) no cromossomo 13

**Variante:** Substituição de base c.293G> T p.Gly98Val

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Polineuropatia (NDRG1) (Galgos)**

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

**Gene:** N-myc regulado a jusante 1 (NDRG1) no cromossomo 13

**Variante:** Deleção de nucleotídeo c.1080\_1089delTCGCCTGGAC p.Arg361SerfsX60

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Polineuropatia e Vacuolização Neuronal (JLPP)**

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

**Gene:** RAB3 GTPase ativando a subunidade 1 da proteína catalítica (RAB3GAP1) no cromossomo 19

**Variante:** Deleção do Nucleotídeo c.743delC p.Pro248Leufs4\*

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Polineuropatia GJA9 (Tipo Leonberger/ São Bernardo)**

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

**Gene:** GJA9

**Variante:** c.1107\_1108delAG

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Doença de Pompes (Tipo Lapphund)**

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

**Gene:** Alfa Glucosidase Ácida (GAA) no cromossomo 9

**Variante:** Substituição de Base c.2237 G>A p.Trp746STOP

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Hemorragia Pós-operatória / Transtorno de Plaquetas (Tipo Bernese)**

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

**Gene:** Receptor purinérgico P2Y12 (P2RY12) no cromossomo 23

**Variante:** Deleção de Nucleotídeo c.516\_518del p.Cys172del



## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Deficiência de Pré-Calicreína (Tipo Shih-Tzu)**

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

**Gene:** Calicreína B1 (KLKB1) no cromossomo 16

**Variante:** Substituição de Base c.988T>A p.Phe330Ile

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Discinesia Ciliar Primária (Tipo Malamute)**

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

**Gene:** NME5 no cromosso 11

**Variante:** c.43delA, p.(Thr15LeufsTer56)

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

***Discinesia Ciliar Primária (Tipo Old English Sheepdog)***

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

**Gene:** Domínio espiral contendo 39 (CCDC39) no cromossomo 34

**Variante:** Substituição de Base C.286C>T

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

### **Glaucoma Primário**

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

**Gene:** Substituição de Base c.1441G>A p.Ala387Thr

**Variante:** Substituição de Base c.1441G>A p.Ala387Th

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

### *Hiperoxalúria Primária*

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

**Gene:** LOC100855679 (AGXT) no cromossomo 25

**Variante:** Substituição de Base c.996G>A p.Gly102Ser

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

### *Luxação De Lente Primária*

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

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

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

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Glaucoma Primário de Ângulo Aberto (Tipo Beagle)**

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

**Gene:** ADAM metalopeptidase com trombospondina tipo 1 motivo 10 (ADAMTS10) no cromossomo 20

**Variante:** Substituição de base c.1981G> A p.Gly661Arg

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

***Atrofia progressiva da retina - crd2PRA***

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

**Gene:** IQCB1

**Variante:** c.952-953insC



## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

***Atrofia Progressiva da Retina - Início Tardio (Tipo Basenji)***

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

**Gene:** Antígeno-S arrestina visual (SAG) no cromossomo 25

**Variante:** Substituição de Base c.1216T>C p.TAG405ArgExtSTOP25

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

***Atrofia progressiva da retina - rcd1 (Tipo Irish Setter)***

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

**Gene:** Subunidade beta do gene cGMP fosfodiesterase (PDE6B) no cromossomo 3

**Variante:** Inserção de nucleotídeo c.2448-2449 Inserção [TGAAGTCC]

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

***Atrofia Progressiva da Retina - rcd3 (Tipo Corgi / Crested)***

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

**Gene:** Fosfodiesterase 6A (PDE6A) no cromossomo 4

**Variante:** Deleção de nucleotídeo c.1940delA p.Asn616Thr

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

***Atrofia Progressiva Da Retina (Mastiff)***

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

**Gene:** Rho

**Variante:** c.11C>G

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

***Atrofia Progressiva Da Retina (Tipo Puli)***

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

**Gene:** BBS4

**Variante:** c.338A>T

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

### ***Atrofia Progressiva Da Retina 3***

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

**Gene:** Família com similaridade de sequência 161 membro A (FAM161A) no cromossomo 10

**Variante:** Inserção de Nucleotídeo Inserção SINE de 230 bp

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

***Atrofia Retinal Progressiva Dominante (Tipo Mastiff)***

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

**Gene:** Rodopsina (RHO) no cromossomo 20

**Variante:** c.11 Substituição de base C> G p.Thr4Arg

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

***Atrofia Progressiva da Retina - PRA1 (Tipo Papillon)***

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

**Gene:** Nucleotídeo cíclico acoplado ao canal beta 1 (CNGB1) no cromossomo 2

**Variante:** Inserção e Deleção de Nucleotídeo c.2387delA and 2389\_2390insAGCTAC p.Tyr889Serfs\*5



## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**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

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Deficiência de Piruvato Desidrogenase Fosfatase (Tipo Clumber Spaniel)**

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

**Gene:** Subunidade catalítica 1 de piruvato desidrogenase fosfatase (PDP1) no cromossomo 29

**Variante:** Substituição de base c.754 C> T p.Gln252STOP

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Deficiência de Piruvato Quinase (Tipo Beagle)**

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

**Gene:** Cromossomo 7 de piruvato quinase L / R (PKLR)

**Variante:** Substituição de base c.994G> A p.Gly332Ser

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Deficiência de Piruvato Quinase (Canino)**

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

**Gene:** PKLR

**Variante:** Deleção do C

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Deficiência de Piruvato Quinase (Tipo Labrador)**

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

**Gene:** PKLR

**Variante:** c.799C>T

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Deficiência de Piruvato Quinase (Pug)**

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

**Gene:** PKLR

**Variante:** c.848T>C

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

*Hipomineralização Dentária / Síndrome de Raine (Border Collie)*

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

**Gene:** FAM20C

**Variante:** c.899C>T

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**rcd4 - PRA (Início tardio)**

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

**Gene:** C2orf71 no cromossomo 17

**Variante:** c.3149\_3150insC p.Cys1051ValfsX90



## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Inflamação Pulmonar Recorrente (Tipo Collie)**

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

**Gene:** AKNA no cromossomo 11

**Variante:** c.2717\_2720delACAG, p.(Asp906Alafs\*173)

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

*Cistadenocarcinoma Renal e Dermatofibrose Nodular (Tipo Pastor Alemão)*

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

**Gene:** FLCN no cromossomo 5

**Variante:** Substituição de Base A> c.764A>G

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Degeneração da Retina (Tipo Elkhound Norueguês)**

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

**Gene:** STK38L

**Variante:** 15 bp duplicação (dup GGAAACAGAGTTCTT), 229 bp inserção

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Degeneração da Retina RCD1a**

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

**Gene:** Subunidade beta do gene cGMP fosfodiesterase (PDE6B) no cromossomo 3

**Variante:** c.2415 G>A p.Tyr807stop

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Síndrome de Sanfilippo tipo A / Mucopolissacaridose IIIA (Tipo Dachshund)**

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

**Gene:** N-sulfoglucosamina sulfohidrolase (SGSH) no cromossomo 9

**Variante:** Deleção de nucleotídeo c.737-739delCCA p.Thr246del

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Síndrome de Scott (Tipo Pastor Alemão)**

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

**Gene:** ANO6

**Variante:** g.8912219 G>A

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Imunodeficiência Combinada Grave (Cão de Água Frisão)**

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

**Gene:** RAG1

**Variante:** c.2893G>T

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Displasia Esquelética 2 (Nanismo Desproporcional Moderado)**

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

**Gene:** Gene da cadeia alfa-2 (X1) do colágeno (COL11A2) no cromossomo 12

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



## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Disrafismo espinhal (Tipo Weimaraner)**

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

**Gene:** NKX2-8

**Variante:** c.174del\_G;ins2bp(AA)

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Ataxia Espinocerebelar (CAPN1)**

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

**Gene:** Calpaína 1 (CAPN1) no cromossomo 18

**Variante:** Substituição de Base c.344G>A p.Cys115Tyr

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Ataxia Espinocerebelar (Tipo Jack Russell)**

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

**Gene:** Subfamília J de canais dependentes de voltagem de potássio de membro 10 (KCNJ10) no cromossomo 38

**Variante:** Substituição de base c.627C> G p.Ile209Met

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

***Disostose Espondilocostal (Tipo Schnaurzer Miniatura)***

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

**Gene:** Cromossomo 5 do fator de transcrição bHLH da família Hes 7 (HES7)

**Variante:** Nucleotide Deletion c.126delG p.Thr43ProfsTer24

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Degeneração Esponjosa SDCA2**

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

**Gene:** Gene ATP1B2

**Variante:** c.130\_131ins227

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Degeneração Esponjosa com Ataxia Cerebelar (KCNJ10)**

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

**Gene:** Subfamília J de canais dependentes de voltagem de potássio do membro 10 (KCNJ10) no cromossomo 38

**Variante:** Substituição de Base c.986T>C p.Leu329Pro

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Degeneração Esponjosa com Ataxia Cerebelar (SDCA2) - Pastor Belga**

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

**Gene:** ATP1B2, chr5

**Variante:** c.130\_131ins227

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Doença de Stargardt (Degeneração da Retina)**

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

**Gene:** ABCA4

**Variante:** c.4176insC



## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Hipereplexia de Sobressalto (Tipo Wolfhound)**

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

**Gene:** Solute portador da família 6 membro 5 (SLC6A5) no cromossomo 21

**Variante:** Deleção de nucleotídeos CanFam 3.1 chr21: 42583623-42587925del (Deleção de 4203 bp)

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Trombopatia Trombastênica (Tipo Otterhound)**

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

**Gene:** Subunidade alfa 2b da integrina (ITGA2B) no cromossomo 9

**Variante:** Substituição de Base c.1193G>C p.Asp398His

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Trombopatia (Tipo Basset Hound)**

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

**Gene:** RASGRP1

**Variante:** c.del512-514TCT p.171Fdel

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Trombopatia (Tipo Spitz Finlandês)**

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

**Gene:** RASGRP1

**Variante:** c.455insA S266

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Síndrome de Neutrófilo Preso (Tipo Border Collie)**

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

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

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

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Tipo A PRA 1 (Tipo Schnauzer Miniatura)**

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

**Gene:** Fosducina (PDC) no cromossomo 7

**Variante:** Substituição de base c.244C> G p.Arg82Gly

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Tipo A PRA 2 (Tipo Schnauzer Miniatura)**

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

**Gene:** HIVEP3 cromossomo 15

**Variante:** g.1432293 G>A

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Síndrome de Van den Ende-Gupta (Tipo Wire Fox Terrier)**

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

**Gene:** SCARF2

**Variante:** c.865\_866delTC



## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Doença de von Willebrand Tipo I**

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

**Gene:** VWF

**Variante:** c.7437G>A

## 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

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

*Doença de von Willebrand Tipo II (German Wirehaired Pointer)*

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

**Gene:** VWF

**Variante:** G> A em domínio a2

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Doença de von Willebrand Tipo III**

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

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

**Variante:** Deleção do C

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

***Atrofia Progressiva de Retina ligada ao X (Tipo Samoyed/Husky)***

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

**Gene:** Regulador de retinite pigmentosa GTPase (RPGR) no cromossomo X

**Variante:** Deleção de nucleotídeo c.1028-1032delGAGAA c.1084-1085delGA

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

### Locus E - (Creme/vermelho/amarelo)

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

Gene: MC1R

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

O gene MC1R - (Locus E), controla a produção de eumelanina (pigmento preto) nos melanócitos. A forma dominante do gene MC1R (E) permite a produção normal de eumelanina nos melanócitos. Esses pigmentos são produzidos dentro de células especializadas chamadas melanócitos localizados na epiderme canina e folículos pilosos. Dentro do melanócito, os pigmentos são feitos em pequenas organelas chamadas melanossomos. Os melanossomos são continuamente transferidos dos melanócitos para as células queratinócitos circundantes que compõem o pelo e a pele, dando assim à pele e ao pelo uma cor específica com base no tipo de pigmento que contêm.

### Gene E – variante "e" (diferentes tons de amarelado em pelagem)

**Resultado:**

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

Gene: MC1R

Variante: c.430G>C / Código OMIA: 001199-9615

Esta variante já foi identificada na grande maioria das raças, e também é conhecida como "e1". A coloração pode variar desde creme até mesmo avermelhado, uma vez que a deposição de feomelanina é também determinada por outros genes.

### Locus E (raças árticas pálido/amarelo/branco) e3

**Resultado: E3/E3 - Preto dominante não portador, "Tipo Husky" - amarelo pálido/branco.**

Gene: MC1R

Variante:

A cor amarelo pálido/branco produzida pela variante e3 ocorre nos Huskies Siberianos e parece estar limitada a esta raça e seus cruzamentos

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

### **Locus EM (MC1R) - Máscara Melanística**

**Resultado: Em/En - Uma cópia do alelo da máscara determinada pela séria A.**

Gene: MC1R

Variante: Substituição de Base G>A

A variante Em do gene MC1R no locus de extensão (E/e) resulta na distribuição localizada de eumelanina (pigmento preto) no focinho do cão que se assemelha a uma "máscara" escura em cães com pelagem de cor mais clara. Embora a variante (Em) produza uma máscara melanocítica preta, a cor final da máscara de um cão depende de outras variantes de DNA, como os loci B e D, que modificam a produção ou a aparência da eumelanina (pigmento preto) no cão. Por exemplo, cães que são b/b no locus B terão máscaras marrons devido à interrupção da síntese de eumelanina que resulta na conversão de áreas pigmentadas de preto em marrom.

### **Locus EG (Grisalho)**

**Resultado: Eg/Eg - não portador do fenótipo grizzle.**

Gene: MC1R

Variante: c.233G>T; p.G78V

### **Intensidade de Cor Locus I**

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

Gene: MFSD12

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

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

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

### **Marrom (345DELPRO) deleção**

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

Gene: TYRP1

Variante: Substituição de base (mutação pontual).

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

### **Marrom (GLNT331STOP) stop codon**

**Resultado: Bs/bs - Portador do marrom/fígado/vermelho/chocolate (stop codon).**

Gene: TYRP1

Variante: Mutação pontual.

### **Marrom (SER41CYS) códon de inserção**

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

Gene: TYRP1

Variante: Substituição de base (mutação pontual).

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



## RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

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

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

Gene: TYRP1

Variante: c.555T>G

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

### **Pelagem Cacau (marrom).**

**Resultado: Bco/Bco- Não portador da cópia variante HPS3 cacau.**

Gene: HPS3

Variante: c.2420G>A ou p.(Trp807\*)

Descobriu-se que uma variante do gene Hps3 murino causa a coloração da pelagem marrom no mutante do camundongo do cacau. Este foi genotipado em uma população de 373 Buldogues Franceses e encontrou uma forte associação do genótipo HPS3 mutante homozigoto com a cor da pelagem marrom. Este marrom é conhecido como 'cacau' no buldogue francês e tende a ser ligeiramente 'mais escuro' do que o fenótipo marrom/chocolate regular visto em outras raças.

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

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

Gene: TYRP1

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

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

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

### Locus D (Diluyente)

**Resultado: d/d - Cinza, cinza azulado ou prata - coloração diluída.**

Gene: MLPH

Variante: Substituição de Base

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

### Variante de Diluição D2 (Tipo Chow Chow)

**Resultado: D2/D2 - Não há cópia do alelo d2 (Diluído) - O pigmento é normal**

Gene: MLPH

Variante: c.705G>C

Uma nova mutação que causa diluição da cor da pelagem em muitas outras raças, como Chow-Chow, Arabian Greyhound e Thai Ridgeback.

### Locus K (Preto Dominante)

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

Gene: CBD103

Variante: Deleção do GGG

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

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

**Resultado: at/at - Pontos castanhos, preto e castanho ou tricolor. Pode ser tigrado (Ver Locus K)**

Gene: ASIP

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

### **Preto e castanho/Saddle Coat**

**Resultado: Portador de uma cópia da variante Tan Saddle**

Gene: ASIP

Variante: Inserção do 16bp

### **Padrão Harlequin (H) (Tipo Great Dane)**

**Resultado: h/h - Não portador do padrão de harlequin.**

Gene: PSMB7

Variante: Substituição de base T> C

O gene Harlequin causa um fundo branco e as manchas aumentam de tamanho. Os cães que não são merle não podem expressar a cor / padrão Arlequin. Criar dois cães que tenham uma cópia do locus h "NH" não é recomendado. Um cão com duas cópias do Arlequin não foi observado e presume-se que seja letal no útero. Este gene é herdado como característica dominante.

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

### *Albinismo Oculocutâneo (Bullmastiff)*

**Resultado: NEGATIVO - Não demonstra no fenótipo.**

Gene: SLC45A2  
Variante: c.1287delC

### *Gene de pelo comprido (canino C95F)*

**Resultado: Positivo - apresenta fenótipo.**

Gene: FGF5  
Variante: p.Cys95Phe c284G>T (Point Mutation)

Determina o comprimento do pelo.

### *Gene de pelo longo (Canine DUP GG)*

**Resultado: NEGATIVO - Não demonstra no fenótipo.**

Gene: Fator 5 (FGF5)  
Variante: c.559-560dupGG

Determina o comprimento do pelo canino.

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

### Queda de Pelo (Shedding) (MC5R)

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

Gene: MC5R

Variante:

Determina o nível de desprendimento e está intimamente relacionado ao gene do mobiliário. Uma cópia da variante de eliminação geralmente resulta em um nível de eliminação de baixo a moderado, com duas cópias da variante de eliminação leva a um alto nível de eliminação. Diferentes combinações de derramamento e mobiliário resultam em diferentes níveis de derramamento.

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

**Resultado: Duas cópias do fenótipo de pelagem dupla (fenótipo detectado)**

Gene: CFA28

Variante:

### Pelo encaracolado (KRT71 R151W)

**Resultado: Não portador da variante KRT71 R151W (CU/CU)**

Gene: KRT71 (R151W)

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

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

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

### **Fenótipo de Pelagem Encaracolada**

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

Gene: KRT71

Variante: c.1266\_1273delCCTGAAGCinsACA p. Ser422ArgfsTer

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

### **Bobtail natural (fenótipo de cauda curta).**

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

Gene: Gene: T no cromossomo 1

Variante: Substituição de Base C>G

### **Albinismo Oculocutâneo\***

**Resultado: NEGATIVO - Não demonstra no fenótipo.**

Gene: SLC45A2

Variante: c.1478G>A

## GUIA DE TERMOS GENÉTICOS

Este guia irá auxiliá-lo a entender os termos genéticos apresentados nos resultados do seu pet. Em caso de dúvidas, entre em contato conosco por e-mail [contato@box4dog.com.br](mailto:contato@box4dog.com.br) ou por WhatsApp (12) 99211 - 1805.

### **GENES SEM ALTERAÇÃO NEGATIVO / CLEAR [VARIANTE NÃO DETECTADA]**

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

### **PORTADOR / CARRIER [UMA CÓPIA DA VARIANTE DETECTADA]**

Também conhecido como HETEROZIGOTO. Uma cópia do gene normal e uma cópia do gene afetado (mutante) foram detectados. O animal não apresentará sintomas da doença ou desenvolverá a doença se tiver herança autossômica recessiva. Deve-se levar em consideração a reprodução deste animal porque, se ele cruzar com outro portador ou afetado ou até mesmo um desconhecido, poderá produzir uma prole afetada.

### **MUTAÇÕES DETECTADAS - POSITIVO [DUAS CÓPIAS DA VARIANTE DETECTADA]**

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

### **MUTAÇÕES DETECTADAS - POSITIVO HETEROZIGOTO [UMA CÓPIA DA VARIANTE DOMINANTE DETECTADA]**

Também conhecido como POSITIVO PARA UMA CÓPIA ou POSITIVO HETEROZIGOTO. Este resultado está associado a uma doença somente para as patologias que tenham herança dominante (e não autossômica recessiva). Uma cópia do gene normal (tipo selvagem/WT) e do gene afetado (mutante) está presente. Recomenda-se consultar o Médico Veterinário sobre o tratamento da doença. Este resultado ainda pode ser usado para produzir uma prole sem doença.

## GUIA DE TERMOS GENÉTICOS

### TRAÇOS OU FENÓTIPO

Uma característica com a qual um animal nasce (uma característica determinada geneticamente). Traços são um fenótipo visual que varia da cor ao comprimento do pelo e também inclui certas características, como o comprimento da cauda. Se um indivíduo é AFETADO por uma característica, então irá mostrar que a característica, por exemplo, AFETADA para o Locus B (Marrom) ou bb será marrom / chocolate.

### PERFIL DE DNA

Também conhecido como impressão digital de DNA, ou seja, cada animal tem um único perfil. Nenhum animal compartilha o mesmo perfil de DNA. O perfil de DNA de um indivíduo é herdado de ambos os pais e pode ser usado para verificar a ascendência (linhagem). Este perfil não contém doenças ou informações sobre traços e é simplesmente uma assinatura de DNA única para aquele animal.



## INFORMAÇÕES SOBRE OS TESTES GENÉTICOS BOX4DOG

O objetivo do teste genético da Box4Dog é fornecer aos tutores e criadores informações relevantes para prevenção de doenças e promover práticas para melhorias na saúde animal. No entanto, a herança genética não é um processo simples e apresenta alguns fatores complicantes. Abaixo estão algumas informações para ajudar a esclarecer esses fatores.

- 1) Algumas doenças podem apresentar sinais do que os geneticistas chamam de “heterogeneidade genética”. Este é um termo para descrever uma condição aparentemente única que pode ser causada por mais de uma mutação e/ou gene.
- 2) É possível que exista mais de uma doença que se apresenta de forma semelhante e segregada em uma única raça. Essas condições embora fenotipicamente semelhantes podem ser causadas por mutações e/ou genes separados.
- 3) É possível que a doença que afeta sua raça seja o que os geneticistas chamam de “doença oligogênica”. Este é um termo que descrevem a existência de genes adicionais que podem modificar a ação de um gene dominante associado a uma doença. Esses genes modificadores podem, por exemplo, dar origem a uma idade variável de início para uma condição particular, ou afetar a penetrância de uma mutação particular, de modo que alguns animais podem nunca desenvolver a doença.

A gama de doenças hereditárias continua a aumentar e vemos algumas que são relativamente benignas e outras que podem causar doença grave e/ou fatal. O diagnóstico de qualquer doença deve ser baseado na história de pedigree, sinais clínicos, histórico (incidência) da doença e o teste genético específico para a doença. A penetração de uma doença sempre varia não só de raça para raça mas dentro de uma raça e irá variar com diferentes doenças. Fatores que influenciam a penetrância são genética, nutrição e meio ambiente. Embora o teste genético deva ser uma prioridade para os criadores, recomendamos fortemente que temperamento e o fenótipo também deve ser considerado durante a reprodução.

A Box4Dog parceira da Orivet Genetic Pet Care tem como objetivo atualizar frequentemente os criadores com as pesquisas mais recentes da literatura científica. Se criadores tiver alguma dúvida sobre uma determinada condição, entre em contato conosco por email [contato@box4dog.com.br](mailto:contato@box4dog.com.br) e ficaremos felizes em responder a quaisquer perguntas.



**box4dog**  
TESTE DNA

**SIGA NOSSAS  
REDES**

@BOX4DOGDNA

**box4dog**.COM.BR