

O TESTE DE DNA  
**CHEGOU!**

**DESCUBRA  
TUDO SOBRE  
SEU DOG**





# TESTE DE DOENÇAS E TRAÇOS GENÉTICOS



NÚMERO DO TESTE : 23BOX01133

TUTOR : PAMELLA NUNES CLEMENTINO

PET : MAY TOCA DO LOBO HEELER

SEXO : FÊMEA

DATA DE NASCIMENTO : 01-01-2021

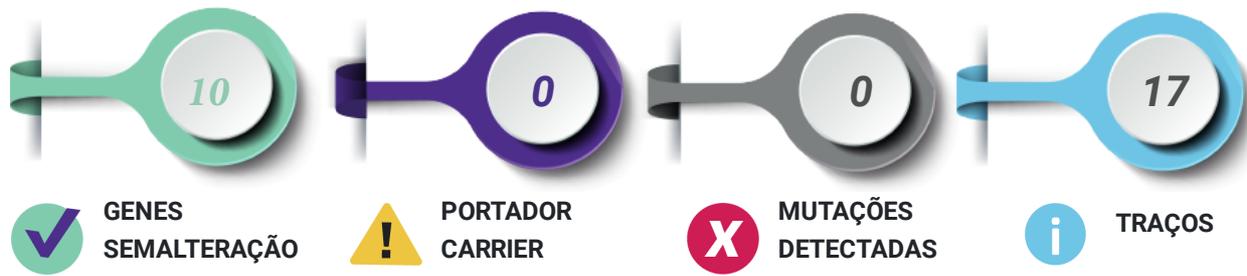
NÚMERO REGISTRO : RG/PEA21/00001

ESPÉCIE : CANINO

DATA DO RELATÓRIO : 26-08-2023

RAÇA : AUSTRALIAN CATTLE DOG

NÚMERO CHIP : 963007000831426



Veja quais foram as doenças genéticas avaliadas da May Toca do Lobo Heeler:

Número registro : RG/PEA21/00001

Número CHIP : 963007000831426

## STATUS

## DOENÇA



Cistinúria (Tipo Australian Cattle Dog)



DM ou MD - Mielopatia Degenerativa



HUU - Hipericosúria



Resistência a Múltiplos Medicamentos, sensibilidade à Ivermectina



MC - Miotonia hereditária



Lipofuscinose Ceróide Neuronal 5 (Tipo Border Collie)



Lipofuscinose Neuronal Ceróide NCL 12 (Tipo Cattle Dog)



PLL - Luxação primária de Lente



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



rcd4 - PRA (Início tardio)

## 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

### HUU - Hipericosúria

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

**Gene:** SLC2A9

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

Cães com variações em ambas as cópias do gene SLC2A9 (variante) estão predispostos a ter níveis elevados de ácido úrico na urina, daí o nome de hiperuricosúria. O ácido úrico pode formar cristais e / ou pedras (urólitos) no trato urinário. Cães com hiperuricosúria apresentam-se mais comumente com sintomas de inflamação do trato urinário, que incluem micção frequente, sangue na urina e esforço para urinar. Eles também podem ter perda de apetite, letargia, fraqueza, vômito e dor. Pedras urinárias na bexiga podem causar infecções do trato urinário ou mais grave, o bloqueio da uretra. Cães machos e fêmeas podem ser afetados, mas a obstrução do fluxo de urina é mais comum em machos devido a diferenças na anatomia.

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**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: Negativo [variante não detectada]**

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

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

Esta é uma doença de armazenamento lisossomal, da qual existem pelo menos 2 formas observadas em cães. É herdado de maneira autossômica recessiva e é visto com pouca frequência, mas regularmente em Border collies. Um defeito no metabolismo leva ao acúmulo de uma toxina pigmentada chamada lipofuscina ceróide dentro das células, incluindo as do cérebro e da retina. Isso causa a morte das células cerebrais, pois elas não podem funcionar normalmente, pois esses resíduos continuam a se acumular. Os cães afetados terão um início agudo dos sinais neurológicos por volta dos 2 anos de idade, com sinais comuns, incluindo comportamento anormal, alterações semelhantes à demência, cegueira central, movimentos circulares e convulsões. Não há tratamento disponível e os cães afetados morrerão rapidamente. Felizmente, um teste de DNA está agora disponível para que os animais reprodutores possam ser testados e classificados como normais ou portadores. A lipofuscinose ceróide foi diagnosticada no Reino Unido, EUA e Austrália em todas as linhas de Border collies (incluindo britânicos e americanos). A prevalência de portadores na população da Austrália foi estimada a partir de testes de DNA em cerca de 5%, o que parece ser aproximadamente 10 vezes a taxa no Reino Unido e nos EUA. Acredita-se que um cão importado para a Austrália era portador de lipofuscinose ceróide antes que alguém soubesse da doença, e que muitos Border Collies agora na Austrália podem traçar sua descendência até este cão.

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

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

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

**Gene:** ATP

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

Os cães sofrem de muitas das mesmas doenças neurodegenerativas progressivas hereditárias que ocorrem em humanos. Entre eles está um grupo de distúrbios denominado lipofuscinoses ceróides neuronais (NCLs). Nas pessoas, essas doenças são caracterizadas por um desenvolvimento aparentemente normal seguido por declínios progressivos nas funções cognitivas e motoras, perda de visão, convulsões e, na maioria dos casos, morte prematura [1]. Esses sinais clínicos são acompanhados por degeneração progressiva do sistema nervoso central e geralmente da retina também.

## 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

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

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

**Gene:** Componente de disco fotorreceptor (PRCD) no cromossomo 9

**Variante:** Substituição de base c.5 G> A p.Cys2Tyr

A Atrofia Progressiva da Retina (APR) é um conjunto de doenças hereditárias que afetam a retina, podendo levar à cegueira. Cada raça exibe uma idade específica de início e padrão de herança, e o mecanismo real pelo qual a retina perde a função pode variar. O resultado de quase todos os tipos de APR é semelhante - geralmente uma cegueira noturna inicial, com uma lenta deterioração da visão até que o cão esteja completamente cego, o que também varia, dependendo da disrupção genética presente e da raça. Os olhos afetados não são dolorosos, a menos que sejam complicados por um problema secundário, como Catarata ou Uveíte (inflamação devido a uma Catarata com vazamento). A Atrofia Progressiva da Retina foi classificada de várias maneiras diferentes, sendo a mais simples delas por idade de início, em que a APR de início precoce ocorre quando o cão afetado é cego a noite desde o nascimento e, geralmente, fica completamente cego entre 1 e 5 anos de idade. Já a APR de início tardio é quando o cão fica cego à noite em algum momento com mais de 1 ano de idade, e a cegueira total ocorrerá em um estágio um pouco posterior na vida. Outra é pelo tipo de anormalidade genética que causa a APR, podendo ser herdada por mecanismos recessivos, dominantes ou ligados ao sexo. Apesar da complexidade da doença e suas muitas formas, em última análise, todas têm em comum a degeneração da retina causando perda progressiva da visão. Testes de DNA ainda não estão disponíveis para todas as raças afetadas. E porque elas podem estar propensas a várias formas de APR (e nem todas podem ter um teste genético à disposição), o exame da retina por um Veterinário Oftalmologista permanece um dos pilares do programa de testes diagnósticos. Em algumas raças com uma APR de início tardio, exames oftalmológicos em série podem ser necessários antes que os sinais de degeneração da retina se tornem aparentes. O eletrorretinograma (ERG), por exemplo, é um teste diagnóstico que o Veterinário Oftalmologista pode usar em alguns casos e é um método muito sensível para detectar perda da função fotorreceptora. Na Degeneração Progressiva do Cone da Haste (conhecida como prcd-APR), os fotorreceptores da retina parecem apresentar-se normalmente até determinado momento, e então desenvolvem irregularidades e perdem progressivamente a função. Uma mutação foi descoberta em um gene chamado PRCD, e essa mutação pode ser responsável por essa condição em pelo menos 18 raças, quando um cão possui duas cópias da mutação.

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**rcd4 - PRA (Início tardio)**

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

**Gene:** C2orf71 no cromossomo 17

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

Uma doença ocular hereditária que afeta cães. PRA-crd4 ocorre como resultado da degeneração das células fotorreceptoras do tipo bastonete e cone da retina, que são importantes para a visão em luz fraca e brilhante, respectivamente. Os cães afetados podem apresentar sintomas de perda de visão ou sinais de doença retiniana no exame oftalmológico veterinário aos 3 anos de idade. No entanto, a idade de início varia significativamente em cães afetados por PRA-crd4 e foi relatada entre 1 e 15 anos de idade. Mutações no gene RPGRIP1 mostram penetração incompleta, o que significa que nem todos os cães que herdaram duas cópias da mutação desenvolvem doença clínica. Isso sugere que outros fatores genéticos ou ambientais desconhecidos podem desempenhar um papel na modificação do desenvolvimento e progressão da doença.

## 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 E – variante “Em” máscara melânica

**Resultado: E<sup>m</sup>/E: portador da variante E<sup>m</sup>, transmitindo para 50% dos filhotes.**

Gene: MC1R

Variante: c.790A>G / OMIA: 001590-9615

Esta variante ocorre em diversas raças, sendo dominante sobre as outras variantes. As máscaras não são visíveis em cães pretos, marrons ou azuis. Algum outro pelo padrão como Merle, Harlequin e Spotting também podem “esconder” a máscara. Para interpretação final, consulte os resultados das outras variantes do gene E, e veja explicação detalhada sobre este gene no texto anexo.

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

### Gene B – variante “bd” marrom/chocolate

**Resultado: B/B: não portador da variante b<sup>d</sup>, 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<sup>s</sup>, 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<sub>-</sub> e K<sub>-</sub>, 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<sup>c</sup>, 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 “be” marrom/chocolate

**Resultado: B/B: não portador da variante b<sup>e</sup>, 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: não portador da variante “d”, não transmitindo para nenhum filhote.**

Gene: MLPH

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

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

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

**Resultado: ky/ky: portador da variante ky, transmitindo para 100% 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.

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

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

**Resultado: ay/aw ou ay/at: portador da variante “ay”, transmitindo para 50% dos filhotes.**

Gene: ASIP

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

ay: a variante mais dominante da série se manifesta no fenótipo independente de qual a outra variante do gene A o cão está portando. No entanto, para ficar visível no cão, é necessário que o mesmo seja “E\_” e “kyky”. É uma variante que determina a deposição de feomelanina, que pode variar de deposição ao longo de todo o fio de pelo de forma homogênea, até pelos com parte feomelanina e parte eumelanina. Assim estes cães terão pelagem avermelhada, castanho, canela, amarela, areia ou creme, muitas vezes sendo chamados de zibelina, “fawn”, “sable”, apricot ou fulvos (ver texto em anexo).

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

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

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”.

**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.

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

### Gene *FGF5* – variante “Lh1” (pelo longo)

**Resultado: Sh/Sh: não portador da variante “Lh1” para pelo longo, não transmitindo para nenhum filhote.**

Gene: FGF5

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

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

### 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 *RSPO2*. Veja explicação detalhada sobre este gene no texto anexo.

### 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 50% 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.

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

### 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 *T* – variante “T” cauda curta natural/ “natural bobtail”

**Resultado: t/t: não portador da variante “T” para cauda curta, não transmitindo para nenhum filhote.**

Gene: *T*

Variante: c.189C>G / OMIA: 000975-9615

A cauda curta natural, ou “natural bobtail” pode ocorrer em várias raças, e em algumas o gene causador já foi identificado, sendo denominado de gene *T*. A variante “T” é herdada de forma dominante, e é letal quando em homozigose, uma vez que na presença de duas cópias da mesma o embrião não se desenvolve e é reabsorvido. Já a presença de somente uma cópia da variante “T” resulta em cauda encurtada, podendo estar completamente ausente (cão anuro), ou sendo uma cauda curta (cão braquiúro). Não é indicado o acasalamento de dois cães anuros ou braquiúros, uma vez que a ninhada nascida viva terá tamanho menor.

### 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 AA Z\_P10 AC Z\_P11 GG Z\_P12 CC Z\_P13 GG Z\_P14 AA Z\_P15 GG Z\_P16 AA  
Z\_P17 CC Z\_P18 AC Z\_P19 AA Z\_P2 TT Z\_P20 GG Z\_P21 GG Z\_P22 CG Z\_P23 TT  
Z\_P24 AA Z\_P25 AA Z\_P26 CC Z\_P27 GG Z\_P28 GG Z\_P29 TT Z\_P3 AG Z\_P30 GG  
Z\_P31 GG Z\_P32 AA Z\_P33 GG Z\_P34 GG Z\_P35 CC Z\_P36 AG Z\_P37 AA Z\_P38 AA  
Z\_P39 AA Z\_P4 CC Z\_P40 GG Z\_P41 AC Z\_P42 CG Z\_P43 AG Z\_P44 GG Z\_P45 AA  
Z\_P46 AG Z\_P47 CC Z\_P48 GG Z\_P49 AC Z\_P5 GG Z\_P50 GG Z\_P51 AC Z\_P52 GG  
Z\_P53 GG Z\_P54 GG Z\_P55 AA Z\_P56 AA Z\_P57 AC Z\_P58 CC Z\_P59 GG Z\_P6 GG  
Z\_P60 TT Z\_P61 GG Z\_P62 GG Z\_P63 AG Z\_P64 GG Z\_P65 AA Z\_P66 AA Z\_P67 AG  
Z\_P68 AA Z\_P69 GG Z\_P7 CC Z\_P70 AG Z\_P71 CC Z\_P72 AA Z\_P73 AA Z\_P74 AC  
Z\_P75 GG Z\_P76 CC Z\_P77 GG Z\_P78 CC Z\_P79 AA Z\_P8 GG Z\_P80 AA Z\_P81 GG  
Z\_P82 AG Z\_P83 AA Z\_P84 CG Z\_P85 TT Z\_P86 CC Z\_P87 AG Z\_P88 GG Z\_P9 GG

perfil de dna

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

**perfil de dna**

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

**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](mailto:contato@box4pets.com.br) e ficaremos felizes em responder a quaisquer perguntas.



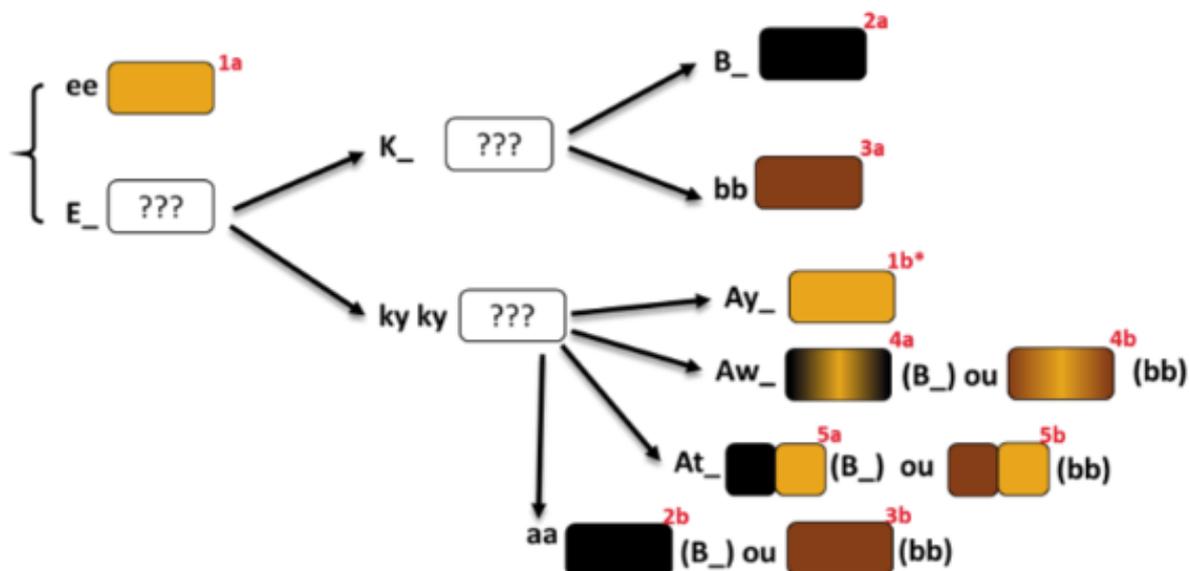
## ENTENDENDO COMO A COR DA PELAGEM É FORMADA

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” (5<sup>a</sup>); 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<sup>m</sup>**) 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<sup>G</sup>’: EE

- variante ‘E<sup>m</sup>’ : Em E  variante E<sup>m</sup> detectada



	<b>E<sup>m</sup></b>	<b>E<sup>G</sup> (*)</b>	<b>E</b>	<b>e</b>	<b>e2</b>	<b>e3</b>
<b>E<sup>m</sup></b>	Máscara melânica	Máscara melânica	Máscara melânica	Máscara melânica	Máscara melânica	Máscara melânica
<b>E<sup>G</sup> (*)</b>	Máscara melânica	Máscara grizzle/ domino	Máscara grizzle/ domino	Máscara grizzle/ domino	Máscara grizzle/ domino	Máscara grizzle/ domino
<b>E</b>	Máscara melânica	Máscara grizzle/ domino	Outra cor	Outra cor	Outra cor	Outra cor
<b>e</b>	Máscara melânica	Máscara grizzle/ domino	Outra cor	Creme/ amarelo/ dourado/ avermelhado	Creme/ amarelo/ dourado/ avermelhado	Creme/ amarelo/ dourado/ avermelhado
<b>e2</b>	Máscara melânica	Máscara grizzle/ domino	Outra cor	Creme/ amarelo/ dourado/ avermelhado	Creme/ amarelo/ dourado/ avermelhado	Creme/ amarelo/ dourado/ avermelhado
<b>e3</b>	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<sup>G</sup>': EE
- variante 'E<sup>m</sup>': EE



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



\* E<sup>G</sup> 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<sup>s</sup>’: BB

- variante ‘b<sup>d</sup>’: BB

- variante ‘b<sup>c</sup>’: Bb<sup>c</sup> ← variante b<sup>c</sup> detectada

- variante ‘b<sup>a</sup>’: BB

- variante ‘b<sup>e</sup>’: BB

- variante ‘b<sup>h</sup>’: Bb<sup>h</sup> ← variante b<sup>h</sup> detectada



	B	b <sup>s</sup>	b <sup>d</sup>	b <sup>c</sup>	b <sup>a</sup>	b <sup>e</sup>	b <sup>h</sup>
B	preto	preto	preto	preto	preto	preto	preto
b <sup>s</sup>	preto	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom
b <sup>d</sup>	preto	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom
b <sup>c</sup>	preto	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom
b <sup>a</sup>	preto	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom
b <sup>e</sup>	preto	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom
b <sup>h</sup>	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<sup>s</sup>': BB

- variante 'b<sup>d</sup>': Bb<sup>d</sup> ← variante b<sup>d</sup> detectada

- variante 'b<sup>c</sup>': BB

- variante 'b<sup>a</sup>': BB

- variante 'b<sup>e</sup>': BB

- variante 'b<sup>h</sup>': BB



	B	b <sup>s</sup>	b <sup>d</sup>	b <sup>c</sup>	b <sup>a</sup>	b <sup>e</sup>	b <sup>h</sup>
B	preto	preto	preto	preto	preto	preto	preto
b <sup>s</sup>	preto	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom
b <sup>d</sup>	preto	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom
b <sup>c</sup>	preto	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom
b <sup>a</sup>	preto	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom
b <sup>e</sup>	preto	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom	marrom
b <sup>h</sup>	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:

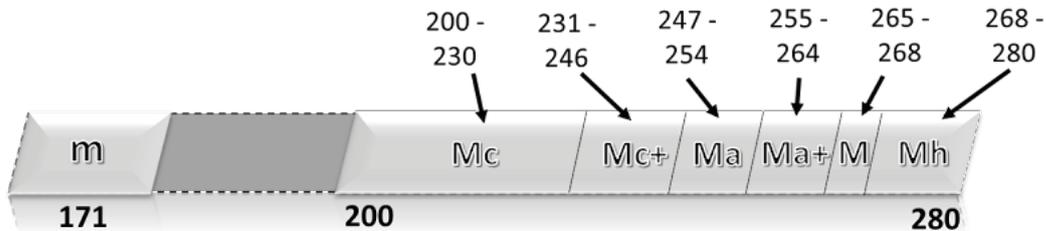
- variante 'c1': C c1 ← variante c1 detectada
- variante 'c2': C C

↓

	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