

O TESTE DE DNA  
**CHEGOU!**

**DESCUBRA  
TUDO SOBRE  
SEU DOG**





# TESTE DE DOENÇAS E TRAÇOS GENÉTICOS



NÚMERO DO TESTE : 23BOX2064

TUTOR : CARLOS CAPILAR

PET : LOUCA DON ODE

SEXO : FÊMEA

DATA DE NASCIMENTO : 20-08-2021

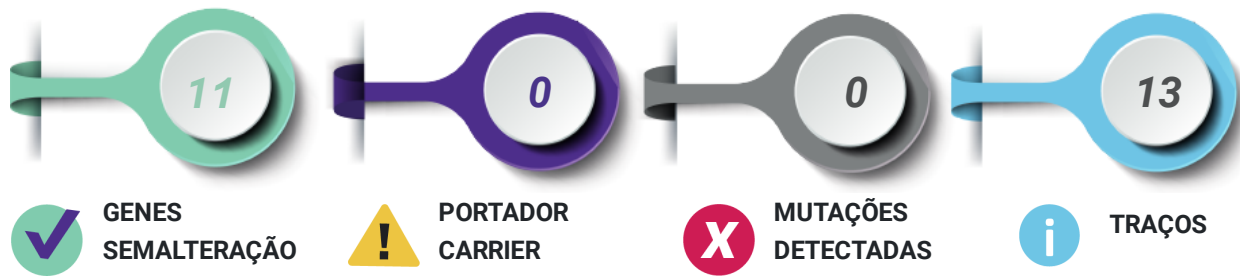
NÚMERO REGISTRO : CBPA RS/35743

ESPÉCIE : CANINO

DATA DO RELATÓRIO : 21-02-2023

RAÇA : PASTOR ALEMÃO

NÚMERO CHIP : 900250000906444



Veja quais foram as doenças genéticas avaliadas:

## STATUS

## DOENÇA



Beta Manisidosis (German Shepherd Type)



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



DM ou MD - Mielopatia Degenerativa



Hemofilia A / Deficiência de Fator VIII



HUU - Hipericosúria



Ictiose (Tipo Pastor Alemão)



Resistência a Múltiplos Medicamentos, sensibilidade à Ivermectina



Hipertermia Maligna



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



Cistadenocarcinoma Renal e Dermatofibrose Nodular (Tipo Pastor Alemão)

**STATUS**

**DOENÇA**



Síndrome de Scott (Tipo Pastor Alemão)

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

**Beta Manisidosis (German Shepherd Type)**

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

**Gene:** MANBA

**Variante:** c.560T>A

## 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

Para saírem dos vasos sanguíneos inflamados, os neutrófilos devem aderir ao endotélio vascular. Essa adesão é mediada pelas integrinas dos neutrófilos. Na ausência das integrinas, não conseguem aderir às células endoteliais e migrar para os tecidos. Conseqüentemente, as bactérias podem crescer livremente nos tecidos. A LAD-III é causada por defeitos na ativação de beta integrinas devido a mutações no gene da proteína essencial para sua ativação. Os sintomas incluem infecções recorrentes, onfaloflebite neonatal, febre, anorexia, claudicação, cicatrização comprometida, infecções cutâneas graves, gengivite, salivação, mandíbulas espessadas, metáfise aumentada do rádio distal, ulna, tibia e fíbula, aumento dos gânglios linfáticos e baixo peso corporal. O início dos sinais é geralmente em torno de 10 semanas de idade, com idade média de apresentação ao Veterinário entre 13 - 14 semanas.

## 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

### *Hemofilia A / Deficiência de Fator VIII*

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

**Gene:** F8

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

O fator VIII é um fator de coagulação essencial para a coagulação normal do sangue, e a quantidade de fator VIII no sangue de um cão afetado pode variar bastante e, dependendo dessa quantidade, os sinais podem ser leves ou graves o suficiente para causar a morte neonatal. Episódios graves de sangramento podem ser observados após trauma relativamente pequeno, e sangramento pode ser visto em articulações ou músculos, causando claudicação sem nenhuma razão óbvia.



## 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

### Ictiose (Tipo Pastor Alemão)

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

**Gene:** ASPRV1

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

A Ictiose Congênita/Ictiose é uma doença hereditária caracterizada por hiperqueratose grave generalizada e formação de uma pele fortemente enrugada, espessada e descamativa, especialmente na região dos olhos e nariz. A pele fica seca e perde sua elasticidade, torna-se liquenificada com aparência desarrumada. A pele ao redor dos olhos fica inchada e, em alguns casos, abre os olhos do filhote. Os cães apresentam escamas generalizadas de cinza a amarelo e rugas na cabeça e nas 4 extremidades.

## 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

### *Hipertermia Maligna*

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

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

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

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

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

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

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

**Gene:** GUSB

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

A Mucopolissacaridose VI (MPS-VI) é também conhecida como doença de Maroteaux-Lamy, e é um tipo de doença de depósito lisossômico onde grandes moléculas de açúcar são incapazes de serem quebradas pelo corpo como normalmente seriam. Na variante MPS-VI da mucopolissacaridose, a enzima crítica arilsulfatase B está ausente do organismo, o que resulta no acúmulo de sulfato de dermatano dentro das células, uma vez que não pode ser decomposta e excretada. Este acúmulo de material dentro das células interfere no funcionamento normal das células à medida que mais espaço é absorvido pelo armazenamento de materiais residuais. Há um grande número de efeitos adversos em todo o corpo, com alguns dos mais notáveis no desenvolvimento do esqueleto, pois a MPS-VI resulta em crescimento atrofiado, desenvolvimento ósseo anormal resultando em deformidades esqueléticas, especialmente nos quadris e também na coluna vertebral, membros anteriores e esterno. Também pode haver deformidade facial bastante acentuada, que pode afetar a respiração e turvação das córneas. Os sinais são geralmente aparentes aos 3 - 4 meses de idade. Além dos sinais externos, há espessamento das válvulas cardíacas e o músculo do corpo é afetado, incluindo o músculo cardíaco e o músculo dos vasos sanguíneos. É comum, que as extremidades dos ossos (chamadas de epífises) se "escorreguem" devido à formação inadequada inicialmente, resultando em dor nas articulações e claudicação à medida que os cães envelhecem. No entanto, é incomum que um cão sobreviva além dos 3 anos de idade, devido à contínua acumulação de resíduos em células e disfunção celular continuada e eventual morte. Alguns mucopolissacarídeos vazam das células e a triagem diagnóstica inicial é frequentemente realizada testando-se a presença de glicosaminoglicanos na urina. Há deformidades mais óbvias associadas à MPS-VI em comparação com alguns dos outros tipos de mucopolissacaridoses, que devem levantar suspeitas em raças conhecidas por serem afetadas. O teste genético também está disponível, e os animais reprodutores devem ser rastreados para evitar a criação de dois animais de transporte, o que pode gerar descendentes afetados. Há um novo tratamento que está no horizonte para esta doença de armazenamento particular, embora permaneça caro e experimental atualmente. Um transplante de medula óssea é uma opção para esta doença, uma vez que os glóbulos brancos do sangue fornecem uma fonte da enzima arilsulfatase B em falta que é necessária. Geralmente, uma ninhada normal é usada como doadora, e o procedimento precisa ser realizado quando filhote para que os ossos e órgãos tenham a chance de se desenvolver normalmente.

## 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

O Cistoadenocarcinoma Renal e a Dermatofibrose Nodular são uma predisposição genética hereditária ao câncer renal, dérmico e uterino em cães, manifestando-se como uma combinação de massas anormais. Cães afetados, geralmente apresentam cerca de 6,5 anos de idade com pequenos e firmes inchaços sob a superfície da pele, mais comumente localizados nos membros e na cabeça. Os tumores renais frequentemente formam massas nodulares e cistos que podem causar aumento dos rins, forma e cicatrização anormais. Os cães afetados geralmente apresentam sinais de doença renal crônica, que podem incluir micção frequente, sangue na urina, ingestão frequente de água, depressão, inapetência e perda de peso. A doença geralmente se manifesta com mais de 5 anos e os tumores podem não se desenvolver até que os cães tenham entre 9 e 11 anos de idade, porém a média de óbito dos cães afetados é de 9,3 anos devido a insuficiência renal ou doença metastática. Filhotes que herdaram duas cópias da mutação do gene (FLCN) provavelmente virão à óbito muito cedo na gestação; portanto, a criação de dois cães com Cistadenocarcinoma Renal e Dermatofibrose Nodular pode resultar em redução do tamanho da ninhada.

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

### Síndrome de Scott (Tipo Pastor Alemão)

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

**Gene:** ANO6

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

A rara síndrome hereditária de defeito hemostático de Scott é observada na atividade pró-coagulante de plaquetas, caracterizada pela sua incapacidade em externalizar a fosfatidilserina (PS). As plaquetas Scott, portanto, representam um sistema modelo para explorar a base biológica da resposta pró-coagulante de plaquetas. A Síndrome de Scott Canina (SSC) exhibe todas as características da doença humana, isto é, plaquetas com agregação e secreção normais, mas não apresenta comprometimento específico da atividade estimulada da protrombinase, externalização da PS e microvesiculação. E seus sinais clínicos são epistaxe, hifema, hematoma intramuscular e sangramento prolongado com hematomas cutâneos após a cirurgia.

## 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 “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.

### 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.



## RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

### 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.

### 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.

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

### Gene D – variante “d” diluição

**Resultado: D/D: não portador da variante “d”, não transmitindo para nenhum filhote.**

Gene: MLPH

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

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

### Gene 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.

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

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

Gene: ASIP

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

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

## 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.

### perfil de dna

Foram avaliados mais de 200 polimorfismos de nucleotídeo único (SNPs). Esses marcadores de DNA são usados para criar um perfil de DNA único ou "impressão digital" para o cão, incluindo a confirmação do sexo do animal. O teste Canine SNP da Box4Dog inclui 288 dos principais marcadores sugeridos à International Society of Animal Genetics (ISAG) para adoção internacional. Um animal individual terá duas cópias de cada DNA, ou alelos, em cada local do marcador; um da mãe e outro do pai. Comparar os perfis da prole com a da mãe, bem como dos pais em potencial, permite a confirmação de que esses indivíduos "se qualificam" ou são "excluídos" como possíveis pais.

Z\_P1 AG Z\_P10 AA Z\_P11 GG Z\_P12 CC Z\_P13 AG Z\_P14 AA Z\_P15 GG Z\_P16 AA  
Z\_P17 AC Z\_P18 AC Z\_P19 AA Z\_P2 TT Z\_P20 AG Z\_P21 AG Z\_P22 CC Z\_P23 TT  
Z\_P24 AA Z\_P25 AG Z\_P26 CC Z\_P27 AG Z\_P28 GG Z\_P29 TT Z\_P3 GG Z\_P30 AG  
Z\_P31 GG Z\_P32 AC Z\_P33 CG Z\_P34 GG Z\_P35 CC Z\_P36 AG Z\_P37 AC Z\_P38 GG  
Z\_P39 AA Z\_P4 CC Z\_P40 GG Z\_P41 AC Z\_P42 GG Z\_P43 GG Z\_P44 AG Z\_P45 AC  
Z\_P46 GG Z\_P47 CC Z\_P48 GG Z\_P49 AC Z\_P5 CC Z\_P50 GG Z\_P51 AA Z\_P52 GG  
Z\_P53 CG Z\_P54 AA Z\_P55 AA Z\_P56 GG Z\_P57 AC Z\_P58 AA Z\_P59 GG Z\_P6 AA  
Z\_P61 GG Z\_P62 GG Z\_P63 AG Z\_P64 GG Z\_P65 AC Z\_P66 TT Z\_P67 AG Z\_P68 AA  
Z\_P69 AG Z\_P7 CG Z\_P70 GG Z\_P71 AA Z\_P72 GG Z\_P73 AG Z\_P74 AA Z\_P75 GG  
Z\_P76 AC Z\_P77 GG Z\_P78 CC Z\_P79 AA Z\_P8 GG Z\_P80 GG Z\_P81 GG Z\_P82 AG  
Z\_P83 AA Z\_P84 CC Z\_P85 AA Z\_P86 CC Z\_P87 GG Z\_P88 AG Z\_P9 AG Z\_P60 TT

**perfil de dna**

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

**perfil de dna**

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

## **RESULTADOS REVISADOS E CONFIRMADOS POR:**

Dr. Lucas Rodrigues, DVM, MS, PhD - CRMV-SP 15446  
(assinado eletronicamente)

Dr. Noam Pik BVSc, BMVS, MBA, MACVS  
(assinado eletronicamente)

Box4Dog - Genética Canina - Orivet International - USA  
Av. Granadeiro Guimarães, 155  
Centro - Taubaté - SP  
contato@box4dog.com.br  
(12) 99211-1805

Acreditado por:



Membro de:



## **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.

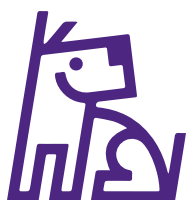
3) É possível que a doença que afeta sua raça seja o que os geneticistas chamam de “doença oligogênica”. Este é um termo para descrever a existência de genes adicionais que podem modificar a ação de um gene dominante associado a uma doença. Esses genes modificadores podem, por exemplo, dar origem a uma 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.

box4  
pets  
.com.br





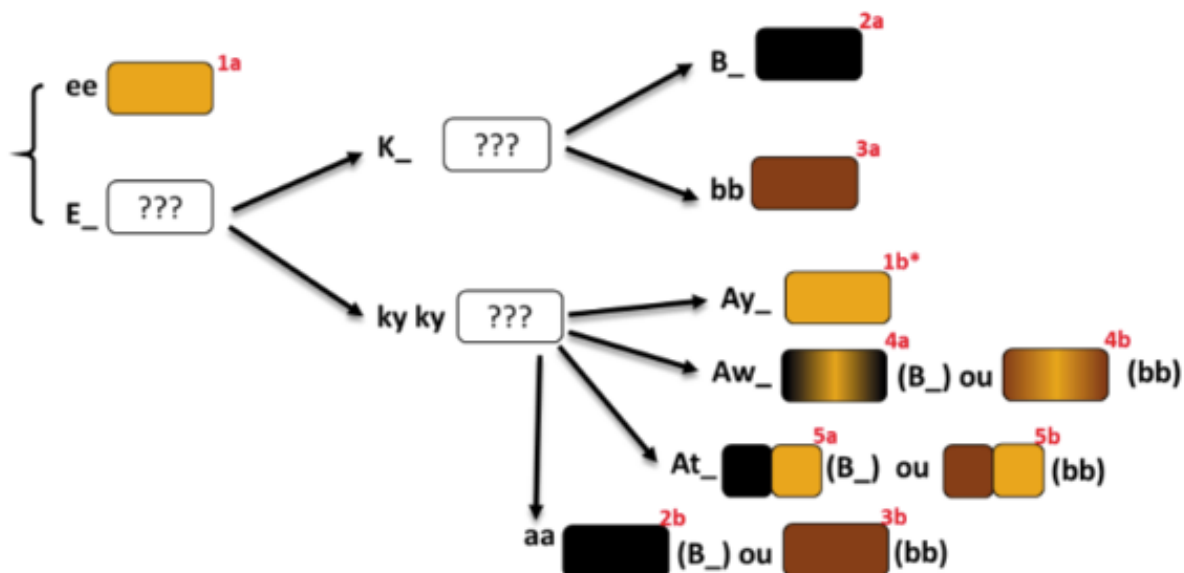
## ENTENDENDO COMO A COR DA PELAGEM É FORMADA




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

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

## GENE E 5 VARIANTES

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

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

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

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

- O gene E possui uma variante dominante (**E<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:

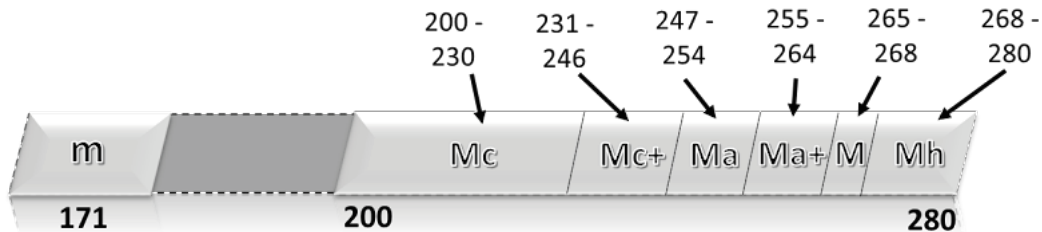
- variante 'c1': C c1 ← variante c1 detectada
- variante 'c2': C C

↓

	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