



O TESTE DE DNA
CHEGOU!

**DESCUBRA
TUDO SOBRE
SEU PET**





VERIFICAÇÃO DE PARENTESCO & DOENÇAS



NÚMERO DO SWAB: **BOX3269**

PET: **Nikita Don Ode**

ESPÉCIE: **Canina**

SEXO: **Fêmea**

RAÇA: **Pastor Alemão**

DATA DE NASCIMENTO: **26/12/2022**

NÚMERO DO CHIP: **981020002225135**

REGISTRO:

RESPONSÁVEL: **Carlos Capilar**

DATA DO RELATÓRIO: **14/04/2023**

Os marcadores de DNA do animal **Nikita Don Ode** swab número BOX3269 foi comparado com as mesmas variantes dos animais **Otso de Jardines del Real** (BOX2001), Microchip: 985113001539897 (provável pai) e **Lua Don Ode** (BOX01119) (provável mãe) e apresentam 100% de correspondência, comprovando, assim, o parentesco de ambos os genitores.



Como conhecemos o DNA do pai e da mãe, podemos inferir "resultado por parentesco" para os seguintes genes de doenças:

GENES RELACIONADOS À DOENÇAS

DOENÇA	RESULTADO POR PARENTESCO
Deficiência de Adesão Leucocitária Canina Tipo III (Tipo Pastor Alemão)	Não portador da variante (determinado por parentesco)
DM ou MD - Mielopatia Degenerativa	Não portador da variante (determinado por parentesco)
Hemofilia A Deficiência de Fator VIII	Não portador da variante (determinado por parentesco)
HUU - Hipericosúria	Não portador da variante (determinado por parentesco)
Ictiose (Tipo Pastor Alemão)	Não portador da variante (determinado por parentesco)
Resistência a Múltiplos Medicamentos, sensibilidade à Ivermectina	Não portador da variante (determinado por parentesco)

GENES RELACIONADOS À DOENÇAS

TESTE REALIZADO	RESULTADO
Hipertermia Maligna	Não portador da variante (determinado por parentesco)
Mucopolissacaridose VII - Tipo II (Tipo Pastor Alemão/Pastor Belga)	Não portador da variante (determinado por parentesco)
Cistadenocarcinoma Renal e Dermatofibrose Nodular (Tipo Pastor Alemão)	Não portador da variante (determinado por parentesco)
Síndrome de Scott (Tipo Pastor Alemão)	Não portador da variante (determinado por parentesco)

DOENÇAS

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

Resultado: Não portador da variante (determinado por parentesco).

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. Consequentemente, 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, tíbia 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.

DOENÇAS

DM ou MD - Mielopatia Degenerativa

Resultado: Não portador da variante (determinado por parentesco).

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.

DOENÇAS

Hemofilia A / Deficiência de Fator VIII

Resultado: Não portador da variante (determinado por parentesco).

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 morteneonatal. 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.

DOENÇAS

HUU - Hipericosúria

Resultado: Não portador da variante (determinado por parentesco).

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.

DOENÇAS

Ictiose (Tipo Pastor Alemão)

Resultado: Não portador da variante (determinado por parentesco).

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.

DOENÇAS

Resistência a Múltiplos Medicamentos, sensibilidade à Ivermectina

Resultado: Não portador da variante (determinado por parentesco).

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.

DOENÇAS

Hipertermia Maligna

Resultado: Não portador da variante (determinado por parentesco).

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, contratatura 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.

DOENÇAS

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

Resultado: Não portador da variante (determinado por parentesco).

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.

DOENÇAS

Cistadenocarcinoma Renal e Dermatofibrose Nodular (Tipo Pastor Alemão)

Resultado: Não portador da variante (determinado por parentesco).

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.

DOENÇAS

Síndrome de Scott (Tipo Pastor Alemão)

Resultado: Não portador da variante (determinado por parentesco).

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.

perfil de dna

Foram avaliados 288 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 marcadores sugeridos pela 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.

P1_2 A G P3_2 C C P3_3 G G P11_3 C C P12_1 G G P24_2 A A P12_3 G G P30_3 A A
P13_1 C C P24_3 A C P31_1 A A P28_3 A T P31_3 A G P25_1 A A P32_2 C G P13_2 A T
P13_3 A A P25_2 G G P25_3 A C P32_3 A G P33_1 G G P14_1 A T P10_1 G G P26_1 A G
P33_3 G G P26_2 A C P14_2 G G P26_3 A A P14_3 C C P15_1 A A P34_1 A A P34_2 A G
P34_3 A A P10_3 C C P15_2 A A P15_3 A A P16_3 C G P35_1 G G P35_2 A G P36_1 A C
P17_1 A A P36_2 C C P37_2 G G P17_2 A A P29_1 C C P37_3 A G P38_1 A C P38_2 A G
P27_1 C C P17_3 A A P27_2 A A P4_3 G G P18_2 A A P18_3 A C P5_1 G G P11_1 A A
P19_1 T T P19_2 G G P5_2 G G P19_3 G G P2_1 G G P2_3 A C P27_3 T T P20_1 A A
P20_3 A A P5_3 A A P11_2 C C P6_2 A G P6_3 A C P21_1 G G P21_3 G G P22_2 A C
P28_1 G G P7_1 C C P7_2 A G P28_2 C C P7_3 A A P29_2 A A P8_1 G G P22_3 G G
P8_2 A A P8_3 A A P23_1 C G P9_3 A T P23_2 C C P23_3 G G P24_1 A G P3_1 G G

perfil de dna

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

perfil de dna

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





box4
pets
.com.br

**SIGA NOSSAS
REDES**

@BOX4PETS DNA