

## Informações

Nome	Darwin
Sexo	Macho
Data nascimento	02/02/2024
Localidade	Araruama - RJ
Proprietário/Tutor	André Ribeiro Figliuolo
Registro/Microchip	
Tipo de amostra	Swab bucal
Data da coleta	28/05/2024
Entrada da amostra	31/05/2024

## Resultado:

Teste	Resultado
Collie Eye Anomaly (CEA)	Negativo
Mielopatia Degenerativa (MD)	Negativo
MDR1	Negativo
Glaucoma Primário de Ângulo Fechado	Portador
Síndrome de Neutrófilo Preso (TNS)	Negativo

## Interpretação

**Negativo:** Ausência de alelos mutados

**Portador (heterozigoto):** Presença de apenas 1 alelo do gene mutado

**Em risco (homozigoto):** Presença de 2 cópias do gene mutado

Distúrbio ocular em que a camada do olho que fornece sangue e nutrientes para a retina é mais fina que o normal, resultando em defeitos visuais em cães severamente afetados.

## O que esse resultado significa?

Esta é uma doença autossômica recessiva. Em geral, cães portadores não apresentam características da doença, mas quando cruzados com outro portador da mesma mutação, existe o risco de ter filhotes afetados. Para que um cão seja afetado, são necessárias duas cópias da variante relacionada à CEA, uma herdada do pai e outra da mãe. Atenção: Cães com uma cópia da variante são chamados de portadores e, embora não estejam em risco, podem transmitir a variante da doença para seus filhotes.

**Principais sinais clínicos:** Hipoplasia de coróide, colobomas, visão prejudicada, hemorragia, descolamento de retina, cegueira.

**Idade de surgimento dos primeiros sinais:** Presente desde o nascimento.

**Probabilidade da doença para cães em risco:** Moderada. Os cães em risco podem apresentar sinais desta doença ao longo da vida, embora alguns não desenvolvam a doença devido à ausência de fatores de risco adicionais.

**O que você deve fazer:** Se o cão possui risco ou apresenta sinais desta doença, faça o acompanhamento com um médico veterinário para saber os melhores cuidados com o bem-estar do animal.

**Para veterinários:** O sinal clínico primário para a forma mais branda da doença é a hipoplasia de coróide, a qual não é progressiva e geralmente não causa déficits visuais por conta própria. Alterações leves associadas a esta doença são melhor visualizadas com oftalmoscopia antes das 10 semanas de idade. Na forma mais grave, complicações como descolamento de retina ou sangramento intraocular podem surgir em cães gravemente afetados como consequência dos colobomas. Essas complicações secundárias podem levar à perda de visão. Recomenda-se um exame oftalmológico se houver uma progressão da perda visual ou se o cão estiver apresentando sinais de desconforto. Em situações onde colobomas estão associados a deslocamentos focais de retina, o tratamento pode ser considerado como uma opção para melhorar a saúde ocular do paciente.

**Para criadores:** Esta doença é autossômica recessiva, o que significa que duas cópias da variante são necessárias para que os sinais da doença ocorram. Um cão portador com uma cópia da variante para CEA pode cruzar com um cão sem cópias. Cada filhote do casal tem 50% de chance de ser portador (herdar 1 cópia). Um cão com duas cópias, uma herdada do pai e outra da mãe, pode cruzar com um cão sem cópias. Os filhotes resultantes desse cruzamento serão todos portadores. Acasalamentos entre portadores não são recomendados, pois a ninhada resultante pode conter filhotes afetados.

Distúrbio neurodegenerativo da medula espinhal, progressivo e ascendente.

## O que esse resultado significa?

Esta é uma doença autossômica recessiva. Em geral, cães portadores não apresentam características da doença, mas quando cruzados com outro portador da mesma mutação, existe o risco de ter filhotes afetados. Para que um cão seja afetado, são necessárias duas cópias da variante relacionada à MD, uma herdada do pai e outra da mãe. Atenção: Cães com uma cópia da variante são chamados de portadores e, embora não estejam em risco, podem transmitir a variante da doença para seus filhotes.

**Principais sinais clínicos:** Ataxia (comprometimento da coordenação) e paresia (fraqueza) dos membros posteriores, diminuição ou déficit proprioceptivo (percepção ou sensibilidade da posição, deslocamento, equilíbrio, peso e distribuição do próprio corpo e das suas partes), dismetria (marcha irregular caracterizada por extensão anormal das passadas com movimentos exagerados dos membros ou com passadas curtas) e nocicepção preservada (percepção de estímulos de dor).

**Idade de surgimento dos primeiros sinais:** A partir dos 7 anos.

**Probabilidade da doença para cães em risco:** Baixa a moderada. Cães em risco podem apresentar sinais desta doença ao longo da vida, embora muitos não desenvolvam a condição devido à ausência de fatores de risco adicionais.

**O que você deve fazer:** Se o cão possui risco ou apresenta sinais desta doença, faça o acompanhamento com um médico veterinário para saber os melhores cuidados com o bem-estar do animal.

**Para veterinários:** Trata-se de uma enfermidade neurodegenerativa da medula espinhal. Não há predileção sexual e os sinais clínicos podem progredir para uma paralisia de neurônio motor inferior nos membros pélvicos, que pode afetar os membros torácicos e também levar à incontinência urinária e fecal. Não há tratamento efetivo e todos os protocolos utilizados até o momento foram empíricos. Embora a condição não seja dolorosa, os cães afetados eventualmente precisarão de assistência para caminhar. O bem-estar dos cães que sofrem de mielopatia degenerativa deve ser monitorado de perto à medida que a doença progride.

**Para criadores:** Esta doença é autossômica recessiva, o que significa que duas cópias da variante são necessárias para que os sinais da doença ocorram. Um cão portador com uma cópia da variante para MD pode cruzar com um cão sem cópias. Cada filhote do casal tem 50% de chance ser portador (herdar 1 cópia). Um cão com duas cópias, uma herdada do pai e outra da mãe, pode cruzar com um cão sem cópias. Os filhotes resultantes desse cruzamento serão todos portadores. Acasalamentos entre portadores não são recomendados, pois a ninhada resultante pode conter filhotes afetados.

Variantes no gene MDR1 causam defeito na proteína de bombeamento de drogas que desempenha um papel importante na limitação da absorção e distribuição de medicamentos (particularmente no cérebro). Cães com variantes no gene MDR1 podem ter reações adversas graves a alguns medicamentos comumente usados.

## **O que esse resultado significa?**

Esse é um distúrbio autossômico dominante, isso significa que cães com uma ou duas cópias desta variante correm o risco de desenvolver a doença. Herdar duas cópias, uma do pai e outra da mãe, pode aumentar o risco ou tornar a condição mais grave.

**Principais sinais clínicos:** Alguns medicamentos podem causar sedação prolongada, estupor, coma, convulsões.

**Idade de surgimento dos primeiros sinais:** Presente desde o nascimento.

**Probabilidade da doença para cães em risco:** Alta. Os cães em risco são altamente propensos a apresentar sinais desta doença ao longo da vida.

**O que você deve fazer:** Se o cão possui risco ou apresenta sinais desta doença, faça o acompanhamento com um médico veterinário para saber os melhores cuidados com o bem-estar do animal.

**Para veterinários:** Os cães que carregam essa variante são assintomáticos até serem expostos a um medicamento que usa a bomba de efluxo (glicoproteína P) defeituosa. Os medicamentos que usam a bomba de glicoproteína P são: lactonas macrocíclicas (antiparasitários), loperamida (antidiarreico), eritromicina (antibiótico), acepromazina (tranquilizante), butorfanol (opióide) e certos medicamentos usados no tratamento do câncer (vincristina, vinblastina e doxorubicina). Cães com apenas uma cópia terão alguma função da glicoproteína P. No entanto, a condição ainda pode ser muito grave em cães que possuem apenas uma cópia da mutação. Os casos mais graves tendem a ocorrer em cães com duas cópias da variante, pois não possuem bombas funcionais de glicoproteína. Medicamentos que podem resultar em reações adversas: Acepromazina, Butorfanol, Doxorubicina, Doramectina, Emodepside, Eritromicina, Ivermectina, Loperamida, Milbemicina, Moxidectina, Paclitaxel, Rifampina, Selamectina, Vinblastina, Vincristina. Recomenda-se explorar medicamentos alternativos que não usem a bomba de glicoproteína P ou considerar a redução da dose para níveis seguros para um cão MDR1 positivo (em risco).

**Para criadores:** Esta doença é autossômica dominante, o que significa que uma cópia da variante é necessária para que os sinais deste distúrbio ocorram. Um cão portador com uma cópia da variante pode cruzar com um cão sem cópias. Cada filhote do casal tem 50% de chance ser portador (herdar 1 cópia). Um cão com duas cópias, uma herdada do pai e outra da mãe, pode cruzar com um cão sem cópias. Os filhotes resultantes desse cruzamento serão todos portadores. **IMPORTANTE:** Os filhotes resultantes devem ser testados para garantir um tratamento médico seguro.

Distúrbio que resulta em um aumento da pressão ocular, causando danos ao nervo óptico e à retina, podendo levar à cegueira, se não for tratado.

## O que esse resultado significa?

Esta é uma doença autossômica recessiva. Em geral, cães portadores não apresentam características da doença, mas quando cruzados com outro portador da mesma variante, existe o risco de ter filhotes afetados. Para que um cão seja afetado, são necessárias duas cópias da variante relacionada ao Glaucoma, uma herdada do pai e outra da mãe. Atenção: Cães com uma cópia da variante são chamados de portadores e, embora não estejam em risco, podem transmitir a variante da doença para seus filhotes.

**Principais sinais clínicos:** Pressão intraocular elevada, perda de visão, dor ocular.

**Idade de surgimento dos primeiros sinais:** 1 a 4 anos.

**Probabilidade da doença para cães em risco:** Moderada. Os cães em risco podem apresentar sinais desta doença ao longo da vida, embora alguns não desenvolvam a doença devido à ausência de fatores de risco adicionais.

**O que você deve fazer:** Se o cão possui risco ou apresenta sinais desta doença, faça o acompanhamento com um médico veterinário para saber os melhores cuidados com o bem-estar do animal.

**Para veterinários:** O glaucoma primário é uma condição na qual o aumento da pressão ocular danifica a retina, levando à cegueira. O glaucoma primário de ângulo fechado está sempre associado à goniodisgenesia. Goniodisgenesia é o termo aplicado a anomalias que afetam o ângulo iridocorneal. Os sintomas do glaucoma incluem: dor intensa, sensibilidade à luz, espasmos piscantes, olhos fundos, mudança de comportamento relacionada à dor (esconder-se, recusar-se a comer), olhos vermelhos e pupilas dilatadas. O tratamento profilático é recomendado para o olho não afetado, com o objetivo de prolongar a saúde e a visão do cão, visto que o glaucoma comumente afeta um olho e, posteriormente, o outro.

**Para criadores:** Esta doença é autossômica recessiva, o que significa que duas cópias da variante são necessárias para que os sinais da doença ocorram. Um cão portador com uma cópia da variante para Glaucoma pode cruzar com um cão sem cópias. Cada filhote do casal tem 50% de chance ser portador (herdar 1 cópia). Um cão com duas cópias, uma herdada do pai e outra da mãe, pode cruzar com um cão sem cópias. Os filhotes resultantes desse cruzamento serão todos portadores. Acasalamentos entre portadores não são recomendados, pois a ninhada resultante pode conter filhotes afetados.

A Síndrome de Neutrófilos Presos (TNS) ou Neutropenia é um distúrbio dos glóbulos brancos identificado pela primeira vez em Border Collies.

## O que esse resultado significa?

Esta é uma doença autossômica recessiva. Em geral, cães portadores não apresentam características da doença, mas quando cruzados com outro portador da mesma mutação, existe o risco de ter filhotes afetados. Para que um cão seja afetado, são necessárias duas cópias da variante relacionada à Neutropenia, uma herdada do pai e outra da mãe. Atenção: Cães com uma cópia da variante são chamados de portadores e, embora não estejam em risco, podem transmitir a variante da doença para seus filhotes.

**Principais sinais clínicos:** Neutropenia, hiperplasia mielóide, infecções crônicas, características craniofaciais anormais, atraso no desenvolvimento.

**Idade de surgimento dos primeiros sinais:** 0 a 2 anos.

**Probabilidade da doença para cães em risco:** Alta. Os cães em risco são altamente propensos a apresentar sinais desta doença ao longo da vida.

**O que você deve fazer:** Se o cão possui risco ou apresenta sinais desta doença, faça o acompanhamento com um médico veterinário para saber os melhores cuidados com o bem-estar do animal.

**Para veterinários:** Os sinais clínicos de TNS incluem alta suscetibilidade a infecções secundárias em decorrência do baixo número de neutrófilos circulantes na corrente sanguínea. Os cães afetados também tendem a sofrer de condições inflamatórias crônicas, como artrite. Os sinais clínicos são geralmente observados por volta das 6 a 12 semanas de idade e podem incluir: filhotes de tamanho menor, formato de crânio estreito e alongado. Para alguns cães afetados, os sinais clínicos podem ser leves e passar despercebidos até a idade adulta. A TNS é uma doença grave e os cães afetados têm expectativa de vida mais curta. A terapia é limitada a tratamentos sintomáticos para infecções resultantes e cuidados gerais de suporte. Não há cura.

**Para criadores:** Esta doença é autossômica recessiva, o que significa que duas cópias da variante são necessárias para que os sinais da doença ocorram. Um cão portador com uma cópia da variante para TNS pode cruzar com um cão sem cópias. Cada filhote do casal tem 50% de chance ser portador (herdar 1 cópia). Um cão com duas cópias, uma herdada do pai e outra da mãe, pode cruzar com um cão sem cópias. Os filhotes resultantes desse cruzamento serão todos portadores. Acasalamentos entre portadores não são recomendados, pois a ninhada resultante pode conter filhotes afetados. Observação: é possível que sinais de doença semelhantes aos causados pela variante para TNS possam se desenvolver devido a uma causa genética ou clínica diferente.

## Informações técnicas

Genotipagem para Collie Eye Anomaly, Mielopatia Degenerativa, MDR1, Glaucoma Primário de Ângulo Fechado e Síndrome de Neutrófilo Preso (TNS) pela tecnologia de PCR em tempo real.

Amostra: swab bucal

Gene CEA: NHEJ1

Variante CEA: Deleção

Cromossomo CEA: 37

Gene MD: SOD1

Variante MD: G>A

Cromossomo MD: 31

Gene MDR1: MDR1

Variante MDR1: Deleção

Cromossomo MDR1: 14

Gene Glaucoma: OLFML3

Variante Glaucoma: G>A

Cromossomo Glaucoma: 17

Gene TNS: VPS13B

Variante TNS: Deleção

Cromossomo TNS: 13

NOTA: É fundamental conhecer a genética dos reprodutores, uma vez que apenas o fenótipo (característica física) não é suficiente para determiná-las. Animais assintomáticos podem ser portadores e transmitir a mutação e produzir filhotes afetados.

Data do laudo: 04/06/2024



Euclides Matheucci Jr. PhD  
CRBIO/10.974/01D  
Responsável Técnico



Rua Sete de Setembro, 2633. São Carlos



[www.dnapets.com.br](http://www.dnapets.com.br)



(16) 99724-5784



[dnapets@dnapets.com.br](mailto:dnapets@dnapets.com.br)