

Painel Border Collie 3

Nome do animal: Baruk Heaven
Proprietário/Tutor: André Figliuolo
Propriedade: André Ribeiro Figliuolo
Raça: Border Collie
Idade: 4 anos
Sexo: Macho
Data de nascimento: 21/11/2020

Espécie: Canina
Registro/Microchip: RG/RJG/20/07411
Tipo de amostra: Swab bucal
Data de entrada da amostra: 22/04/2025
Data da coleta: 16/04/2025
Data do exame: 24/04/2025 - 18:58
ID do exame: PETS1051

Interpretação

Negativo: Não possui alelos mutados (genótipo normal)

Portador (heterozigoto) – Doença recessiva: Possui uma cópia do alelo mutado

Risco ou afetado (homozigoto) – Doença recessiva: Possui duas cópias do alelo mutado

Risco ou afetado (heterozigoto) – Doença dominante: Possui uma cópia do alelo mutado

Risco ou afetado (homozigoto) – Doença dominante: Possui duas cópias do alelo mutado

Teste	Resultado
Collie Eye Anomaly (CEA)	Portador

Metodologia

PCR para detecção da variante de Deleção no gene *NHEJ1* no cromossomo 37.

Teste	Resultado
Mielopatia Degenerativa	Negativo

Metodologia

PCR para detecção da variante G>A no gene *SOD1A* no cromossomo 31.



Teste	Resultado
Hipersensibilidade Medicamentosa	Negativo

Metodologia

PCR para detecção da variante de Deleção no gene *MDR1* no cromossomo 14.

Teste	Resultado
Glaucoma	Portador

Metodologia

PCR para detecção da variante de G>A no gene *OLFML3* no cromossomo 17.

Notas

A genética é apenas um fator na saúde dos pets, por isso recomendamos que o animal seja ativo, tenha uma dieta saudável e faça visitas frequentes ao médico veterinário.

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.

Obs: Informações sobre os testes e sua interpretação seguem nas próximas páginas.

Interpretação do resultado para Collie Eye Anomaly (CEA)

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 os 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.



Interpretação do resultado para Mielopatia Degenerativa

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 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.



Interpretação do resultado para Hipersensibilidade Medicamentosa

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 e 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 doxorrubicina). 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, Doxorrubicina, 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 desta variante 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. **IMPORTANTE:** Os filhotes resultantes devem ser testados para garantir um tratamento médico seguro.



Interpretação do resultado para Glaucoma Primário de Ângulo Fechado

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 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.


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