



O TESTE DE DNA  
**CHEGOU!**

**DESCUBRA  
TUDO SOBRE  
SEU DOG**





# TESTE DE DOENÇAS E TRAÇOS GENÉTICOS

**BORDER  
COLLIE**



NÚMERO DO TESTE: BOX00150

PET: HAPPY

DATA DE NASCIMENTO: 17/10/2019

ESPÉCIE: CANINO

RAÇA: BORDER COLLIE

NÚMERO REGISTRO: 19/02497

TUTOR: EDUARDO DE SOUSA SEGOND

SEXO: FÊMEA

NÚMERO CHIP: 978101082292780

DATA DA COLETA: 15/08/2021

DATA DO RELATÓRIO: 16/09/2021

O DNA da Happy foi testado para **13** doenças genéticas. Veja os resultados abaixo.



Veja quais foram as doenças genéticas avaliadas:

## STATUS

## DOENÇA

	Surdez do Border Collie de Início na Fase Adulta
	Má Absorção de Cobalamina - Deficiência de Cubilina (Border Collie)
	Anomalia do Olho do Collie - Hipoplasia Coroidal
	Cistinúria (Australian Cattle Dog)
	Mielopatia Degenerativa
	Goniodisgenesia e Glaucoma (Border Collie)

**STATUS**

**DOENÇA**



Gene de Resistência a Múltiplas Drogas



Miotonia Hereditária



Doença de von Willebrand Tipo II



Lipofuscinoses Ceroide Neuronal 5 (Border Collie)



Luxação Primária de Lente



Síndrome de Raine ou Hipomineralização dentária



Síndrome de Neutrófilos Presos

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - DOENÇAS

### ANOMALIDADE DO OLHO DO COLLIE - HIPOPLASIA COROIDAL

**Resultado: Negativo (variante não identificada) - Homozigoto (-/-)**

Gene: Non-homologous end joining factor 1 (NHEJ1) no cromossomo 37

Variante: Deleção de Nucleotídeo 7799 base pair deletion in Intron 4 of the NHEJ

O DNA deste Pet foi escaneado e o genótipo é NORMAL, a presença da doença associada variante (mutação) não foi detectada. Este resultado também pode ser referido como (-/-), "tipo selvagem (WT)" ou ainda "homozigoto negativo". O Pet está livre da doença e não transmitirá a variante causadora da doença. Pode ser acasalado com um Pet não testado e NÃO produzirá nenhuma prole positiva ou afetada.

### MIELOPATIA DEGENERATIVA

**Resultado: Negativo (variante não identificada) - Homozigoto (-/-)**

Gene: SOD1 (superóxido dismutase) no cromossomo 31

Variante: Substituição de Base c.118G>A, p.Glu40Lys

O DNA deste Pet foi escaneado e o genótipo é NORMAL, a presença da doença associada variante (mutação) não foi detectada. Este resultado também pode ser referido como (-/-), "tipo selvagem (WT)" ou ainda "homozigoto negativo". O Pet está livre da doença e não transmitirá a variante causadora da doença. Pode ser acasalado com um Pet não testado e NÃO produzirá nenhuma prole positiva ou afetada.

### SURDEZ DO BORDER COLLIE DE INÍCIO NA FASE ADULTA

**Resultado: Negativo (variante não identificada) - Homozigoto (-/-)**

Gene: USP31

Variante: c.846+5T>

O DNA deste Pet foi escaneado e o genótipo é NORMAL, a presença da doença associada variante (mutação) não foi detectada. Este resultado também pode ser referido como (-/-), "tipo selvagem (WT)" ou ainda "homozigoto negativo". O Pet está livre da doença e não transmitirá a variante causadora da doença. Pode ser acasalado com um Pet não testado e NÃO produzirá nenhuma prole positiva ou afetada.

### **RESISTÊNCIA A MÚLTIPLAS DROGAS (MDR1)**

**Resultado: Negativo (variante não identificada) - Homozigoto (-/-)**

Gene: MDR1 no cromossomo 14

Variante: Deleção 4bp AGAT

O DNA deste Pet foi escaneado e o genótipo é NORMAL, a presença da doença associada variante (mutação) não foi detectada. Este resultado também pode ser referido como (-/-), "tipo selvagem (WT)" ou ainda "homozigoto negativo". O Pet está livre da doença e não transmitirá a variante causadora da doença. Pode ser acasalado com um Pet não testado e NÃO produzirá nenhuma prole positiva ou afetada.

### **MÁ ABSORÇÃO DE COBALAMINA - DEFICIÊNCIA DE CUBULINA**

**Resultado: Negativo (variante não identificada) - Homozigoto (-/-)**

Gene: CUBN (Cubulin) no cromossomo 2

Variante: Deleção de Nucleotídeo c.8392delCp.Gln2798Argfs\*3

O DNA deste Pet foi escaneado e o genótipo é NORMAL, a presença da doença associada variante (mutação) não foi detectada. Este resultado também pode ser referido como (-/-), "tipo selvagem (WT)" ou ainda "homozigoto negativo". O Pet está livre da doença e não transmitirá a variante causadora da doença. Pode ser acasalado com um Pet não testado e NÃO produzirá nenhuma prole positiva ou afetada.

### **CISTINÚRIA (AUSTRALIAN CATTLE DOG)**

**Resultado: Negativo (variante não identificada) - Homozigoto (-/-)**

Gene: Solute carrier family 3 member 1 (SLC3A1) no cromossomo 8

Variante: Deleção de Nucleotídeo c.1095-1100del p.366-367Thr deleção inframe

O DNA deste Pet foi escaneado e o genótipo é NORMAL, a presença da doença associada variante (mutação) não foi detectada. Este resultado também pode ser referido como (-/-), "tipo selvagem (WT)" ou ainda "homozigoto negativo". O Pet está livre da doença e não transmitirá a variante causadora da doença. Pode ser acasalado com um Pet não testado e NÃO produzirá nenhuma prole positiva ou afetada.

## **GNIODISGENIA E GLAUCOMA (BORDER COLLIE)**

**Resultado: Portador (uma variante identificada) - Heterozigoto (+/-)**

Gene: OLFML3

Variante: c.590G>A

Verificamos o DNA do Pet e uma cópia do gene normal e uma cópia do gene positivo (mutante) foram detectadas. O genótipo do animal testado é PORTADOR ou CARRIER este resultado também pode ser referido como HETEROZIGOTO ou "+/-". Por ser uma doença autossômica recessiva, o animal não apresentará sintomas de doença ou desenvolverá a doença. Deve-se levar em consideração a criação deste animal, pois ele pode produzir descendentes afetados se acasalado com outro portador. Recomenda-se que qualquer parceiro reprodutor seja testado antes da criação.

## **DOENÇA DE VON WILLEBRAND TIPO II**

**Resultado: Negativo (variante não identificada) - Homozigoto (-/-)**

Gene: von Willebrand factor (vWF) no cromossomo 27

Variante: Substituição de Base c.4937A>G p.Asn883Ser

O DNA deste Pet foi escaneado e o genótipo é NORMAL, a presença da doença associada variante (mutação) não foi detectada. Este resultado também pode ser referido como (-/-), "tipo selvagem (WT)" ou ainda "homozigoto negativo". O Pet está livre da doença e não transmitirá a variante causadora da doença. Pode ser acasalado com um Pet não testado e NÃO produzirá nenhuma prole positiva ou afetada.

## **MIOTONIA HEREDITÁRIA**

**Resultado: Negativo (variante não identificada) - Homozigoto (-/-)**

Gene: Chloride voltage-gated channel 1 (CLCN1) no cromossomo 16

Variante: c.2703-2704 inserção Ap.Arg890Gln-frameshi

O DNA deste Pet foi escaneado e o genótipo é NORMAL, a presença da doença associada variante (mutação) não foi detectada. Este resultado também pode ser referido como (-/-), "tipo selvagem (WT)" ou ainda "homozigoto negativo". O Pet está livre da doença e não transmitirá a variante causadora da doença. Pode ser acasalado com um Pet não testado e NÃO produzirá nenhuma prole positiva ou afetada.

### **LIPOFUSCINOSSES CEROIDE NEURONAL 5 (BORDER COLLIE)**

**Resultado: Negativo (variante não identificada) - Homozigoto (-/-)**

Gene: CLN5, intracellular trafficking protein (CLN5) no cromossomo 22

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

O DNA deste Pet foi escaneado e o genótipo é NORMAL, a presença da doença associada variante (mutação) não foi detectada. Este resultado também pode ser referido como (-/-), "tipo selvagem (WT)" ou ainda "homozigoto negativo". O Pet está livre da doença e não transmitirá a variante causadora da doença. Pode ser acasalado com um Pet não testado e NÃO produzirá nenhuma prole positiva ou afetada.

### **LUXAÇÃO PRIMÁRIA DE LENTE**

**Resultado: Negativo (variante não identificada) - Homozigoto (-/-)**

Gene: ADAM metallopeptidase with thrombospondin type 1 motif 17 (ADAMTS17) no cromossomo 3

Variante: Substituição de Base c.1473+1G>Asplice-donor-site mutation at the 5' end of intron 10

O DNA deste Pet foi escaneado e o genótipo é NORMAL, a presença da doença associada variante (mutação) não foi detectada. Este resultado também pode ser referido como (-/-), "tipo selvagem (WT)" ou ainda "homozigoto negativo". O Pet está livre da doença e não transmitirá a variante causadora da doença. Pode ser acasalado com um Pet não testado e NÃO produzirá nenhuma prole positiva ou afetada.

### **SÍNDROME DE RAINE OU HIPOMINERALIZAÇÃO DENTÁRIA**

**Resultado: Negativo (variante não identificada) - Homozigoto (-/-)**

Gene: FAM20C

Variante: c.899C>T

O DNA deste Pet foi escaneado e o genótipo é NORMAL, a presença da doença associada variante (mutação) não foi detectada. Este resultado também pode ser referido como (-/-), "tipo selvagem (WT)" ou ainda "homozigoto negativo". O Pet está livre da doença e não transmitirá a variante causadora da doença. Pode ser acasalado com um Pet não testado e NÃO produzirá nenhuma prole positiva ou afetada.



## SÍNDROME DE NEUTRÓFILOS PRESOS

**Resultado: Negativo (variante não identificada) - Homozigoto (-/-)**

Gene: Vacuolar protein sorting 13 homolog B (VPS13B) no cromossomo 13

Variante: Deleção de Nucleotídeo CanFam2.1(g.4411956\_4411960delGTTT)

O DNA deste Pet foi escaneado e o genótipo é NORMAL, a presença da doença associada variante (mutação) não foi detectada. Este resultado também pode ser referido como (-/-), "tipo selvagem (WT)" ou ainda "homozigoto negativo". O Pet está livre da doença e não transmitirá a variante causadora da doença. Pode ser acasalado com um Pet não testado e NÃO produzirá nenhuma prole positiva ou afetada.

## RESULTADO DO TESTE DE DNA - TRAÇOS

### LOCUS E - (CREAM/RED/YELLOW)

**Resultado: E/E - PRETO DOMINANTE NÃO PORTADOR DO YELLOW/RED/WHITE**

Gene: MC1R

Variante: Em (point mutation) > E (wild type) > e (point mutation)

O cão apresenta duas cópias em preto E ou "extensão". Todas as áreas da cor da pelagem eumalanina não produzirão nenhuma prole "e". Os loci Extension são responsáveis pela maioria dos padrões não agouti.

### MARROM - BROWN (345DELPRO) DELETION

**Resultado: B<sup>d</sup>/B<sup>d</sup> - NÃO PORTADOR DO BROWN/RED/LIVER ou CHOCOLATE [DELETION]**

Gene: TYRP1

Variante: Base Substitution (Point Mutation)

Não carrega o códon de deleção marrom. Consulte as outras variantes do marrom para esclarecer a cor potencial para a prole.

### MARROM - BROWN (GLNT331STOP) STOP CODON

**Resultado: B<sup>s</sup>/B<sup>s</sup> - NÃO PORTADOR DO BROWN/CHOCOLATE, LIVER ou RED [STOP CODON]**

Gene: TYRP1

Variante: Point Mutation

Não carrega o stop codon do marrom. Consulte as outras variantes do marrom para esclarecer a cor potencial para a prole.

### **MARROM - BROWN (SER41CYS) INSERTION CODON**

**Resultado: B<sup>c</sup>/B<sup>c</sup> - NÃO PORTADOR DO BROWN/RED/LIVER ou CHOCOLATE [INSERTION]**

Gene: TYRP1

Variante: Point Mutation

Não carrega o códon de inserção marrom. Consulte as outras variantes do marrom para esclarecer a cor potencial para a prole.

### **FÍGADO - LIVER [TYRP1] (TIPO LANCASHIRE HEELER)**

**Resultado: B<sup>e</sup>/B<sup>e</sup> - NÃO PORTADOR DO BROWN/LIVER [TYRP1]**

### **LOCUS D (DILUTE)**

**Resultado: D/D - AUSÊNCIA DE CÓPIA DO ALELO MLPH-D (DILUENTE) PIGMENTO NORMAL**

Gene: MLPH

Variante: Base Substitution

Cor total ou completa, nenhum gene diluído presente. O alelo D modifica o gene da melanofili-na (MLPH). Este animal não pode produzir descendentes "diluídos". Observação: Existem outras variantes diluídas d2 (Sloughi, Chow Chow e Thai Ridgeback) e rara d3 (Galgo Italiano e Chihuahua), portanto, este teste / resultado pode não identificar diluição nessas raças.

### **LOCUS K (PRETO DOMINANTE)**

**Resultado: K/K - DOMINANTE PRETO - NÃO APRESENTA MANCHAS OU EXPRESSA AGUTI**

Gene: CBD103

Variante: Deleção do GGG

Duas cópias de preto dominante (K) estão presentes. Nenhuma prole será tigrada/vermelha ou fulvo. Não expressará o fenótipo Agouti. Isso também pode ser chamado de KB. Em algumas raças, o locus K é fixo, então todos os cães serão KK. Este (o Locus K) pode ser modificado por outros genes, por exemplo, fígado, diluição, cinza ou merle. O vermelho só pode ser adicionado por meio do locus e.

### **LOCUS A (FAWN/SABLE; TRI/TAN POINTS)**

**Resultado:  $a^t/a^t$  - TAN POINTS, BLACK & TAN ou TRICOLOR pode ser malhado [VER LOCUS K]**

Gene: ASIP

Variante: Base Substitution, 246 G>T(A82S), G>A (R83H):  
C>T (p.R96C)

Homozigoto para alelo preto e castanho/tricolor (sem cores ocultas). Tri fatorado/branco fatorado em cães que possuem pontos brancos. Sem fatoração Bi (preto, branco e castanho). Os animais são principalmente pretos e têm áreas de feomelanina (bronzado) que tendem a ser vistas nas áreas das pernas e do estômago, do lado da cabeça e manchas acima dos olhos. Observe que a cor e a distribuição do "bronzado" da feomelanina dependerá da raça e de outros genes de cor. Observe que quaisquer genes da série "A" só serão expressos se o locus K for kk, kkbr ou kbrkbr.

### **SHEDDING (MC5R)**

**Resultado: shd/shd [HIGH SHEDDING] - DUAS CÓPIAS DA VARIANTE shd (MC5R) DETECTADO. REFERE-SE AO R151W (IC) PARA O NÍVEL DO SHEDDING**

Gene: MC5R

O cão poderá apresentar um baixo nível de eliminação. Observação: este nível também depende do alelo de fornecimento. Se o cão não tiver o fenótipo IC (R151W), o desprendimento será baixo.

### **LOCUS E (VARIANTE CREME DO AUSTRALIAN CATTLE DOG) E2**

**Resultado:  $E^2/E^2$  PRETO DOMINANTE - NÃO PORTADOR DO TIPO CREME DO AUSTRALIAN CATTLE DOG**

Gene: MC1R

Variante: c.430G>C

Esta variante e2 está associada com a cor creme pálida vista no cão australiano e outras variedades ou raças de ancestralidade comum.

### **COMPOSIÇÃO DA PELAGEM - GENE CFA28 (PELAGEM SIMPLES OU DUPLA)**

**Resultado: udc/udc - DUAS CÓPIAS PARA O FENÓTIPO DE PELAGEM DUPLA DETECTADO (SUBPELO DENSO)**

Gene: CFA28

O cão terá uma pelagem externa mais curta e será densa e de textura lanosa.

### **PELO ENCARACOLADO (KRT71 R151W)**

**Resultado: NEGATIVO PARA A VARIANTE KRT71 R151W (C1)  
NÃO TERÁ FENÓTIPO DE PELAGEM ONDULADA**

Gene: KRT71 (R151W)

Variante: chr27:2539211-2539211: c.451C>T

Observe que existem outros genes e variantes adicionais da pelagem ondulada que afetarão o fenótipo da pelagem ondulada.

### **GENE DO PELO LONGO (CANINE C95F)**

**Resultado: POSITIVO - MOSTRA O FENÓTIPO**

Gene: FGF5

Variante: p.Cys95Phe c284G>T (Point Mutation)

O fenótipo/característica testado está presente. Observe que isso pode variar de raça para raça e dentro da raça.

## 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.

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

## PERFIL DE DNA

BICF2G630103624	A A	BICF2G630111735	A A	BICF2G630122583	G G	BICF2G630133028	A A
BICF2G630133994	A G	BICF2G630149030	G G	BICF2G630200354	A A	BICF2G630209886	A A
BICF2G630220326	G G	BICF2G630221287	A G	BICF2G630264994	A G	BICF2G630276039	A A
BICF2G630276136	G G	BICF2G630306265	A G	BICF2G630326688	G G	BICF2G630328172	A A
BICF2G630328323	A A	BICF2G630367177	A A	BICF2G630409193	A A	BICF2G630453264	C C
BICF2G630474528	A G	BICF2G630499189	G G	BICF2G630539759	G G	BICF2G630552597	A A
BICF2G630653298	A G	BICF2G630666362	A G	BICF2G630691635	G G	BICF2G630704611	A G
BICF2G630708384	G G	BICF2G630762459	A C	BICF2G63078341	G G	BICF2G63088115	A A
BICF2P1010945	G G	BICF2P105070	A G	BICF2P1138733	G G	BICF2P1159837	G G
BICF2P1181787	G G	BICF2P1192522	A A	BICF2P1226745	A G	BICF2P1286728	A A
BICF2P1362405	A G	BICF2P1369088	A A	BICF2P1391407	A A	BICF2P164304	G G
BICF2P184963	A G	BICF2P251850	A C	BICF2P277987	A A	BICF2P345488	A G
BICF2P401677	A G	BICF2P414351	G G	BICF2P42825	A G	BICF2P452541	A G
BICF2P457665	A G	BICF2P464536	A G	BICF2P465276	A G	BICF2P466604	A G
BICF2P46672	A G	BICF2P496466	G G	BICF2P496837	N R	BICF2P567552	A G
BICF2P590440	A A	BICF2P600196	A A	BICF2P615597	A A	BICF2P635478	A A
BICF2P651575	G G	BICF2P651577	A A	BICF2P70891	A C	BICF2P725743	C C
BICF2P728698	A A	BICF2P789367	A A	BICF2P805553	G G	BICF2P840653	A G
BICF2P885380	G G	BICF2P923421	G G	BICF2P950116	G G	BICF2P963969	A G
BICF2P998036	C C	BICF2S22912385	A G	BICF2S22926284	G G	BICF2S22953709	A A
BICF2S23018785	A G	BICF2S23111132	A A	BICF2S23138418	G G	BICF2S23141330	A T
BICF2S23214514	A C	BICF2S23326150	A G	BICF2S23329382	A C	BICF2S23357186	C G
BICF2S2338108	A A	BICF2S23434277	C G	BICF2S23529290	A A	BICF2S23535154	A G
BICF2S23614068	A A	BICF2S2399705	A G	G1425f16528	G G	TIGRP2P255960_rs9030578	A G
TIGRP2P283310_rs8881748	A G	TIGRP2P328303_rs8531882	A A	TIGRP2P354499_rs9162547	A G	TIGRP2P356245_rs8830240	A C
TIGRP2P362535_rs9130694	G G	TIGRP2P389035_rs9038546	A A				



**PERFIL DE DNA**

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

George Sofronidis Bsc (Hons)  
(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:



Harmonization of  
Genetic Testing  
for Dogs

## **GLOSSÁRIO DE TERMOS GENÉTICOS**

### **NEGATIVO NEGATIVE / 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.

### **POSITIVO POSITIVE / 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.

### **POSITIVO HETEROZIGOTO POSITIVE HETEROZYGOUS [ONE COPY OF THE DOMINANT VARIANT DETECTED]**

Também conhecido como POSITIVO PARA UMA CÓPIA ou POSITIVO 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.

## **INFORMAÇÕES SOBRE OS TESTES GENÉTICOS BOX4DOG**

O objetivo do teste genético da Box4Dog 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 um 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 descrevem 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 um 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 Box4Dog parceira da Orivet Genetic Pet Care tem como objetivo atualizar frequentemente os criadores com as pesquisas mais recentes da literatura científica. Se criadores tiver alguma dúvida sobre uma determinada condição, entre em contato conosco por email [contato@box4dog.com.br](mailto:contato@box4dog.com.br) e ficaremos felizes em responder a quaisquer perguntas.



**box4dog**  
TESTE DNA

**SIGA NOSSAS  
REDES**

@BOX4DOGDNA

**box4dog**.COM.BR