

Uma variante detectada

Categoria	Doença	Gene	Variante	Resultado
Nenhuma Variante Identificada	Nenhuma Variante Identificada	-	-	-

Duas variantes detectadas

Categoria	Doença	Gene	Variante	Resultado
Nenhuma Variante Identificada	Nenhuma Variante Identificada	-	-	

Principais doenças genéticas da raça

Categoria	Doença	Gene	Variante	Resultado
Dermatológico	Ictiose	NIPAL4	Variante do Buldogue Americano, American Bully	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Neurológico	DM ou MD - Mielopatia Degenerativa	SOD1	Variante do Pastor Belga Malinois, Boxer, Pastor Alemão e outros	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Neurológico	Lipofuscinose ceróide neuronal 10 (NCL10)	CTSD	Variante do Bulldog Americano	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença

Categoria	Doença	Gene	Variante	Resultado
Oftalmológico	Atrofia progressiva da retina / distrofia de cones e bastonetes 1 (rcd1 ou crd1)	PDE6B	Variante do American Staffordshire Terrier	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Oftalmológico	Atrofia progressiva da retina / Distrofia de cones e bastonetes 2 (rcd2 ou crd2)	IQCB1	Variante do American Pit Bull Terrier	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Renal	Urolitíase/Hiperuric osúria	SLC2A9	Variante do Dálmata, Majorca Mastiff	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença

Todas as doenças genéticas avaliadas

Categoria	Doença	Gene	Variante	Resultado
Auditivo	Surdez de início no adulto	USP31	Variante do Border Collie	Inconclusivo
Auditivo	Surdez e síndrome vestibular do Doberman	MYO7A	Variante do Doberman Pinscher	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Cardiorrespiratório	Cardiomiopatia dilatada (Tipo Schnauzer)	RBM20	Variante do Schnauzer	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Cardiorrespiratório	Cardiomiopatia dilatada, variante de risco - DCM2	TTN	Variante do Border Collie	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença

Categoria	Doença	Gene	Variante	Resultado
Cardiorrespiratório	Cardiomiopatia e mortalidade juvenil	YARS2	Variante do Pastor Belga	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Cardiorrespiratório	Cardiomiopatia dilatada, variante de risco - DCM1	PDK4	Variante do Doberman Pinscher	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Dermatológico	Ictiose	ASPRV1	Variante do Pastor Alemão	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Dermatológico	Dermatomiosite - variante de risco 1	PAN2	Variante do Pastor de Shetland, Collie	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Dermatológico	Síndrome de Ehler-Danlos	COL5A1	Variante do Labrador Retriever	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Dermatológico	Dermatomiosite - variante de risco 2	MAP3K7CL	Variante do Pastor de Shetland, Collie	Uma variante detectada: risco moderadamente aumentado para desenvolvimento da doença
Dermatológico	Hiperqueratose epidérmica	KRT10	Variante do Norfolk Terrier	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença

Categoria	Doença	Gene	Variante	Resultado
Dermatológico	Hiperqueratose palmoplantar (ou hiperqueratose dos coxins)	FAM83G	Variante do Terrier Irlandês, Kromfohrlander	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Dermatológico	Ictiose	NIPAL4	Variante do Buldogue Americano, American Bully	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Dermatológico	Ictiose	PNPLA1	Variante do Golden Retriever	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Dermatológico	Epidermólise bolhosa distrófica (Tipo Golden Retriever)	COL7A1	Variante do Golden Retriever	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Dermatológico	Ictiose	SLC27A4	Variante do Dogue Alemão	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Dermatológico	Paraqueratose nasal (HNPK)	SUV39H2	Variante do Labrador	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Dermatológico	Ictiose	PNPLA1	Variante do Golden Retriever	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença

Categoria	Doença	Gene	Variante	Resultado
Dermatológico	Displasia ectodérmica anidrótica	EDA	Variante do Pastor Alemão	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Gastrointestinal e Hepático	Mal absorção intestinal da cobalamina	CUBN	Variante do Border Collie	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Gastrointestinal e Hepático	Mal absorção intestinal da cobalamina	CUBN	Variante do Beagle	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Hematológico	Síndrome de Bernard-Soulier (BSS)	GP9	Variante do Cocker Spaniel	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Hematológico	Deficiência de fator VIII - hemofilia A	F8	Variante do Boxer	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Hematológico	Deficiência de fator VII	F7	Variante do Beagle, Spitz Japonês e outros	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Hematológico	Síndrome do neutrófilo aprisionado	VPS13B	Variante do Border Collie	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença

Categoria	Doença	Gene	Variante	Resultado
Hematológico	Eliptocitose	SPTB	G>A	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Hematológico	Doença de Von Willebrand III	VWF	Variante do Terrier Escocês	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Hematológico	Trombopatia	RASGRP2	Variante do Eskimo Spitz	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Hematológico	Deficiência de fator VIII (hemofilia A) - variante 1	F8	Variante 1 do Pastor Alemão	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Hematológico	Doença de Von Willebrand II	VWF	Variante do Pointer Alemão de Pelo Curto, Pointer Alemão de Pelo Duro , Spitz Alemão e outros	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Hematológico	Síndrome de Scott	ANO6	Variante do Pastor Alemão	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Hematológico	Desordem de coagulação devido a deficiência de P2RY12	P2RY12	Variante do Grande Boiadeiro Suíço	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença

Categoria	Doença	Gene	Variante	Resultado
Hematológico	Doença de Von Willebrand I	VWF	Variante do Barbet, Bernese, Terrier brasileiro, Pinscher e outros	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Hematológico	Policitemia	JAK2	Variante do Maltes, Poodle, Yorkshire, West Highlander Terrier	Inconclusivo
Hematológico	Deficiência de fator IX de coagulação (hemofilia B)	F9	Variante do Rhodesian Ridgeback	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Hematológico	Trombopatia	RASGRP2	Variante do Basset Hound	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Hematológico	Trombastenia	ITGA2B	Variante do Otterhound	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Hematológico	Trombastenia	ITGA2B	Variante do Cão de Montanha dos Pirinéus	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Hematológico	Deficiência de fator IX de coagulação (hemofilia B)	F9	Variante do Labrador	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença

Categoria	Doença	Gene	Variante	Resultado
Hematológico	Deficiência de fator VIII (hemofilia A) - variante 2	F8	Variante 2 do Pastor Alemão	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Hematológico	Doença de Von Willebrand III	VWF	Variante do Dutch Kooiker	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Hematológico	Anomalia de May-Hegglin	MYH9	Variante do Pug	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Hematológico	Mucocele da vesícula biliar - variante de risco	ABCB4	Variante do Pastor de Shetland	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Hematológico	Deficiência de pre calicreína	KLKB1	Variante do Shih Tzu	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Hematológico	Trombocitopenia	TUBB1	Variante do King Charles Spaniel	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Imunológico	Deficiência de adesão leucocitária, tipo III	FERMT3	Variante do Pastor Alemão	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença

Categoria	Doença	Gene	Variante	Resultado
Imunológico	Deficiência de adesão leucocitária, tipo I	ITGB2	Variante do Setter Irlandês	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Imunológico	Deficiência de C3	C3	Variante do Spaniel Bretão	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Imunológico	Imunodeficiência severa combinada (negativo para células T e células B, e positivo para células NK)	RAG1	Variante do Frisian Water Dog	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Imunológico	Imunodeficiência severa combinada, ligada ao X	IL2RG	Variante do Welsh Corgi Cardigan	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Imunológico	Imunodeficiência severa combinada	PRKDC	Variante do Jack Russel Terrier	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Metabólico	Mucopolisacaridose VII	GUSB	Variante do Terrier Brasileiro	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Metabólico	Deficiência de piruvato desidrogenase do eritrócito	PKLR	Variante do Pug	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença

Categoria	Doença	Gene	Variante	Resultado
Metabólico	Doença de Krabbe	GALC	Variante do Cairn Terrier, West Highland White Terrier	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Metabólico	Deficiência de piruvato desidrogenase	PDP1	Variante do Clumber Spaniel, Sussex Spaniel	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Metabólico	Beta manosidose	MANBA	Variante do Pastor Alemão	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Metabólico	Hipertermina maligna	RYR1	Variante do Labrador, Pastor Alemão, Collie, Pinscher	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Metabólico	Doença do Armazenamento de Glicogênio IA (Tipo Maltês)	G6PC	Variante do Maltês	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Metabólico	Doença de armazenamento de glicogênio II (Doença de Pompe)	GAA	Variante do Finnish Lapphund, Swedish Lapphund	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Metabólico	Nanismo pituitário	LHX3	Variante do Pastor Alemão	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença

Categoria	Doença	Gene	Variante	Resultado
Metabólico	Doença de Armazenamento de Glicogênio IIIA (Tipo Retriever de Pelo Encaracolado)	AGL	Variante do Curly Coated Retriever	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Metabólico	Mucopolisacaridose VII	GUSB	Variante do Pastor Alemão	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Metabólico	Hipocatalasia	CAT	Variante do Foxhound Americano, Beagle, Poodle e outros	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Metabólico	Resistência a Múltiplos Medicamentos, sensibilidade à Ivermectina	ABCB1	Variante do Border Collie	Variante não detectada: sem risco de intolerância a medicamentos
Metabólico	Deficiência de piruvato desidrogenase do eritrócito	PKLR	Variante do Beagle	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Metabólico	Mucopolisacaridose IIIa	SGSH	Variante do Dachshund	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Metabólico	Resistência a Múltiplos Medicamentos, sensibilidade à Ivermectina	ABCB1	deITAG	Variante não detectada: sem risco de intolerância a medicamentos

Categoria	Doença	Gene	Variante	Resultado
Metabólico	Deficiência de piruvato desidrogenase do eritrócito	PKLR	Variante do Labrador Retriever	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Metabólico	Raquitismo por deficiência de vitamina D, tipo II	VDR	Variante do Spitz Alemão Anão (Pomerânia)	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Metabólico	Doença de armazenamento de glicogênio VII (deficiência de fosfofrutoquinase)	PFKM	Variante do Cocker spaniel americano, Springer spaniel inglês, Whippet	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Metabólico	Doença de Wilson	ATP7B	Variante do Labrador Retriever	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Neurológico	Gangliosidose, GM1	GLB1	Variante do Shiba Inu	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Neurológico	Hipoplasia cerebelar	VLDLR	Variante do Eurasier	Inconclusivo
Neurológico	Gangliosidose, GM1	GLB1	Variante do Husky Siberiano	Inconclusivo
Neurológico	Lipofucinose ceróide neuronal 5	CLN5	Variante do Australian Cattle Dog, Border Collie	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença

Categoria	Doença	Gene	Variante	Resultado
Neurológico	Lipofucinose ceróide neuronal (NCL 12)	ATP13A2	Variante do Terrier Tibetano	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Neurológico	Ataxia cerebelar, de início precoce e progressiva	SEL1L	Variante do Sabujo filandês (Finish Hound)	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Neurológico	Lipofucinose ceróide neuronal 6	CLN6	Variante do Pastor Australiano	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Neurológico	Ataxia cerebelar	KCNJ10	Variante do Pastor Malinois	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Neurológico	Narcolepsia	HCRTR2	Variante do Labrador Retriever	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Neurológico	Encefalopatia neonatal com convulsões	ATF2	Variante do Poodle	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Neurológico	DM ou MD - Mielopatia Degenerativa (Tipo Bernese)	SOD1	Variante do Bernese	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença

Categoria	Doença	Gene	Variante	Resultado
Neurológico	Lipofucinose ceróide neuronal 7	MFSD8	Variante do Chihuahua, Cão de Crista Chinês	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Neurológico	Neuropatia sensorial	FAM134B/RETREG 1	Variante do Border Collie, Sem Raça Definida	Inconclusivo
Neurológico	Polineuropatia	NDRG1	Variante do Malamute do Alaska	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Neurológico	Síndrome da mutilação acral	GDNF	Variante do Pointer inglês, Springer Spaniel Inglês e outros	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Neurológico	Ataxia espinhocerebelar	CAPN1	Variante do Parson Russel Terrier	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Neurológico	Polineuropatia juvenil e paralisia da laringe - JLPP	RAB3GAP1	Variante do Black Russian Terrier, Rottweiler	Inconclusivo
Neurológico	EIC ou CIE - Colapso induzido pelo exercício	DNM1	Variante do Labrador Retriever, Pembroke Welsh Corgi	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Neurológico	Síndrome da queda episódica	BCAN	Variante do Cavalier King Charles Spaniel	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença

Categoria	Doença	Gene	Variante	Resultado
Neurológico	DM ou MD - Mielopatia Degenerativa	SOD1	Variante do Pastor Belga Malinois, Boxer, Pastor Alemão e outros	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Neurológico	Narcolepsia	HCRT2	Variante do Dachshund	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Neurológico	Ataxia espinhocerebelar	KCNJ10	Variante do Dachshund, Fox terrier e outros	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Neurológico	Lipofucinose Ceróide Neuronal, 5	CLN5	Variante do Border Collie, Golden Retriever	Inconclusivo
Neurológico	Distrofia neuroaxonal	MFN2	Variante do Schnauzer, Beagle	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Neurológico	L-2-hidroxi-glutarica cídemia	L2HGDH	Variante do Staffordshire Bull Terrier	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Neurológico	Distrofia neuroaxonal	VPS11	Variante do Rottweiler	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Neurológico	Lipofuscinaose ceróide neuronal 8 (NCL8)	CLN8	Variante do Setter Inglês	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença

Categoria	Doença	Gene	Variante	Resultado
Neurológico	Gangliosidose, GM2, tipo II	HEXB	Variante do Poodle Toy	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença
Neurológico	Degeneração cortical cerebelar neonatal	SPTBN2	Variante do Beagle	Variante não detectada: sem risco aumentado para desenvolvimento da doença

Traços

Categoria	Traços	Gene	Variante	Resultado
Cor da camada da base dos pelos	Cor de pelagem marrom/chocolate - Gene B (variantes bD, bS, bC)	TYRP1 - Cromossomo 11	c.1033_1035del; c.991C>T; c.121T>A	BB: Coloração preta (em cães E_K_). Não portador de nenhuma variante do gene B.
Modificadores da coloração	Cor de pelagem harlequim - Gene H	PSMB7 - Cromossomo 9	c.146T>G	h/h: não portador da variante H, não transmitindo para seus filhotes. Poderá ter qualquer outra cor ou padrão de pelagem, exceto arlequim.
Modificadores da coloração	Cor de pelagem diluída (azul ou isabela) Gene D (variantes d/d1 e d4)	MLPH - Cromossomo 25	c.-22G>A; c.667_668insC	Inconclusivo

Categoria	Traços	Gene	Variante	Resultado
Modificadores da coloração	Merle - variantes M e m	PMEL - Cromossomo 6	g.292837ins	m/m: não portador da variante M, não transmitindo para nenhum filhote. Cor da pelagem irá depender de outros genes (podendo ser preto, marrom, zibelina, etc).
Cor da camada da base dos pelos	Cor de pelagem - Gene K (variante ky)	CBD103 - Cromossomo 16	c.231_233del	Inconclusivo
Modificadores da coloração	Manchas Brancas	KIT - Cromossomo 13	c.140_141insA	k/k: Não apresentará branco na pelagem, a não ser por possíveis pequenas áreas frontais. Não portador da variante K, não transmitindo para nenhum filhote.
Características da pelagem	Pelo encaracolado - Gene C (variante c1)	KRT71 - Cromossomo 27	c.451C>T	C/C: pelo liso. Não portador da variante c1 para pelo encaracolado, não transmitindo para nenhum filhote.
Modificadores da coloração	Cor de pelagem zibelina, agouti/cinza lobo, preto e canela ou preto recessivo - Gene A (variante "a" avaliada; para outras variantes - ay, aw, at - pode ser necessário novas análises)	ASIP - Cromossomo 24	c.286C>T, g.23353288_23353472del	awaw, awat ou atat: portador das variantes "aw" e/ou "at", podendo transmiti-las para 50% a 100% dos filhotes. Sendo E_kyky, poderá ser cinza lobo ou preto e canela.
Características físicas	Braquicefalia	BMP3 - Cromossomo 32	c.1344C>A	Uma variante detectada: chance moderada de braquicefalia

Categoria	Traços	Gene	Variante	Resultado
Características da pelagem	Comprimento de pelo - Gene FGF5 (variantes Lh1, Lh3, Lh4 e Lh5)	FGF5 - Cromossomo 32	c.284G>T; c.556_571del; c.559_560dup; c.578C>T	Inconclusivo
Características físicas	Cauda curta (natural bobtail) - Gene T	T - Cromossomo 1	g.54192143G>C	t/t: não portador da variante T para cauda curta, não transmitindo para nenhum filhote. Possui cauda de comprimento normal.
Características da pelagem	Pelo longo em bigode e sobrelha (improper coat)	RSPO2 - Cromossomo 13	167 bp 3' UTR insertion	Não portador da variante F, não transmitindo para nenhum filhote. Não possui pelo longo em bigode e sobrelha
Cor da camada da base dos pelos	Cor de pelagem - Gene E (variante e1)	MC1R - Cromossomo 5	c.233G>T	EE: Pode ter pelagem escura pois não é portador de nenhuma variante do Gene E. A coloração da pelagem irá depender dos outros genes.