

Resultado de testes baseados em DNA

Pesquisa da mutação c.5G>A – PRCD (PRA)

Nome: **Eashik's Bianco e Nero**
Sexo: **Masculino**
Raça: **Cão de Crista Chinês**
Idade: **11 meses**
Nº registro: **SPE/17/00402**

Código interno: **CA_019/18**
Tipo de amostra: **Sangue**
Cliente: **Nateusca Fernandes**
Data de recebimento: **29/06/2018**
Data do relatório: **13/07/2018**

Resultado

Cão homozigoto (N/N)*, Normal para Atrofia Progressiva de Retina.

**Resultado: Afetado (PRA/PRA): homozigoto. Portador (PRA/N): heterozigoto. Normal (N/N): homozigoto normal.*

Interpretação

A amostra não apresenta, para nenhum dos alelos herdados, a mutação *missense* c.5G>A que causa a substituição do aminoácido cisteína pela tirosina p.2C>Y na proteína. A enfermidade é hereditária e autossômica recessiva, sendo necessário 2 cópias do alelo afetado (PRA) para que o cão apresente a Atrofia Progressiva de Retina (PRA-PRCD *Progressive rod-cone degeneration- Progressive Retinal Atrophy*) que causa cegueira no animal.

Metodologia

Sequenciamento direto automático por eletroforese capilar de produto de PCR no equipamento ABI 3500 *Genetic Analyzer* (Applied Biosystems). Foi analisado a região do éxon 1 do gene *PRCD* na qual a mutação se localiza.

Considerações

- Este teste não exclui a presença de qualquer outra alteração, patogênica ou não, presente em regiões gênicas não estudadas pelo presente teste.
- A classificação e interpretação das variantes identificadas neste teste refletem o estado atual de entendimento científico no momento da emissão do resultado. Em alguns casos, a classificação e interpretação de tais variantes podem mudar conforme novas informações científicas se tornem disponíveis.
- A coleta do material (sangue) é realizado pelo cliente, portanto, qualquer equívoco nesse procedimento capaz de resultar em interpretações incorretas de resultado não é de responsabilidade da BPI.

Referências

1) ZANGERL, B. et al. Identical mutation in a novel retinal gene causes progressive rod-cone degeneration in dogs and retinitis pigmentosa in humans. *Genomics*, v.88, n.5, p.551-563, 2006. DOI:10.1016/j.ygeno.2006.07.007