

## Resultado de testes baseados em DNA

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

Nome: **Eashik's Cacau**

Sexo: **Fêmea**

Raça: **Cão de Crista Chinês**

Idade: **2 anos e 5 meses**

Nº registro: **SPAI/16/05577**

Código interno: **CA\_028/18**

Tipo de amostra: **Sangue**

Cliente: **Nateusca Fernandes**

Data de recebimento: **16/10/2018**

Data do relatório: **19/10/2018**

#### 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 3730 *DNA 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