

Resultado de testes baseados em DNA

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

Nome: 900111880591728 (CA013-19)

Código interno: CA_024/19

Tipo de amostra: Sangue

Cliente: Nateusca Fernandes

Data de recebimento: 11/11/2019

Data do relatório: 18/11/2019

Resultado

Cão heterozigoto (PRA/N)*, Portador para Atrofia Progressiva de Retina.

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

Interpretação

A amostra apresenta, para um 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