

Resultado de testes baseados em DNA

Pesquisa mutação c.1473+1G>A – ADAMTS17 (PLL)

Nome: 945000009329432

Código interno: CA_003/20

Tipo de amostra: Sangue

Cliente: Nateusca Fernandes

Data de recebimento: 29/01/2020

Data do relatório: 06/02/2020

Resultado

Cão homozigoto (N/N)*, Normal para Luxação Primária do Cristalino.

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

Interpretação

A amostra não apresenta, para nenhum dos alelos herdados, a mutação c.1473+1 G>A no primeiro nucleotídeo do íntron 11, após o exon 10 do gene, que causa a produção da proteína não funcional. A enfermidade é hereditária e autossômica recessiva, sendo necessário 2 cópias do alelo afetado (PLL) para que o cão apresente a Luxação Primária do Cristalino (PLL - *Primary Lens Luxation*) que causa cegueira no animal.

Metodologia

Sequenciamento direto automático por eletroforese capilar de produto de PCR no equipamento ABI 3730xl DNA Analyzer (Applied Biosystems). Foi analisado o 1º nucleotídeo do intron, após o Exon 10 do gene ADAMTS17 na qual a deleção 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) Gould, et al., ADAMTS17 mutation associated with primary lens luxation is widespread among breeds. Veterinary Ophthalmolog. Vol 14. No. 6. p. 378-84. 2011. DOI: 10.1111/j.1463-5224.2011.00892.x