

Animal : **Ursula**

N° d'identification :
 Race : **Retriever du Labrador**
 Sexe : **Femelle**
 Date de naissance :
 Pedigree :
 Résultat établi le : 17/04/2023

Propriétaire :
 N° de prélèvement :
 Code résultat :
 Préleveur :
 Prélèvement authentifié
 Document établi le : 17/04/2023

MALADIES

	GÈNE Mutation	Mode d'expression	RÉSULTAT	EXPRESSION	TRANSMISSION
Atrophie Progressive de la Rétine					
APR-prcd	PRCD c.5G>A	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
STGD	ABCA4 c.4176insC	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
GR-PRA2	TTC8 c.699delA	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
Collapsus Induit par l'Exercice (EIC)	DNM1 c.767G>T	Autosomique récessif	Hétérozygote	✓	!
Dysplasie Squelettique 2	COL11A2 c.143G>C	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
Myopathie Centronucléaire	PTPLA c.191_192ins236b	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
Parakératose Nasale Hériditaire	SUV39H2 c.972T>G	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
Achromatopsie					
	CNGA3 c.1931_1933delTGG	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
Cystinurie					
	SLC3A1 c.350delG	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
Déficience en Pyruvate Kinase					
	PKLR c.799C>T	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
Dystrophie Cornéenne Maculaire					
	CHST6 c.814C>A	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
Dystrophie Musculaire de Duchenne (LRMD)					
	DMD 2.2 Mb inversion	Récessif lié à l'X	Homozygote normal	✓	✓
Hyperuricosurie (HUU)					
	SLC2A9 c.616G>T	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
Myélopathie Dégénérative (DM)					
	SOD1 c.118G>A	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
Myopathie Myotubulaire					
	MTM1 c.465C>A	Récessif lié à l'X	Homozygote normal	✓	✓

EXPLICATIONS

Homozygote normal : l'animal possède 2 copies normales du gène.

Hétérozygote : l'animal possède une copie normale et une copie défectueuse du gène.

Homozygote muté : l'animal possède 2 copies défectueuses du gène.

EXPRESSION



L'animal ne développera pas la maladie associée à la mutation testée.



L'animal développera la maladie sans pouvoir prédire l'âge d'apparition ni la gravité des symptômes.

TRANSMISSION

L'animal ne transmet pas la mutation testée.

L'animal transmettra la mutation testée à tout ou partie de sa descendance. La reproduction est à éviter ou à adapter selon la maladie et la fréquence associée.

Animal : **Ursula**

N° d'identification :		Propriétaire :	
Race :	Retriever du Labrador	N° de prélèvement :	
Sexe :	Femelle	Code résultat :	
Date de naissance :		Préleveur :	
Pedigree :			Prélèvement authentifié
Résultat établi le :	17/04/2023	Document établi le :	17/04/2023

MALADIES	GÈNE Mutation	Mode d'expression	RÉSULTAT	EXPRESSION	TRANSMISSION
Myotonie Congénitale	CLCN1 c.2275A>T	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
Narcolepsie	HCRT2 c.1103+5G>A	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
Sensibilité Médicamenteuse MDR1	MDR1 c.227_230delATAG	Autosomique codominant	Homozygote normal	✓	✓
Syndrome Myasthénique Congénital	COLQ c.1010T>C	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓

EXPLICATIONS

Homozygote normal : l'animal possède 2 copies normales du gène.

Hétérozygote : l'animal possède une copie normale et une copie défectueuse du gène.

Homozygote muté : l'animal possède 2 copies défectueuses du gène.

EXPRESSION


L'animal ne développera pas la maladie associée à la mutation testée.



L'animal développera la maladie sans pouvoir prédire l'âge d'apparition ni la gravité des symptômes.

TRANSMISSION

L'animal ne transmet pas la mutation testée.

L'animal transmettra la mutation testée à tout ou partie de sa descendance. La reproduction est à éviter ou à adapter selon la maladie et la fréquence associée.

Animal : **Ursula**

N° d'identification :		Propriétaire :	
Race :	Retriever du Labrador	N° de prélèvement :	
Sexe :	Femelle	Code résultat :	
Date de naissance :		Préleveur :	
Pedigree :			Prélèvement authentifié
Résultat établi le :	17/04/2023	Document établi le :	17/04/2023

CARACTÈRES MORPHOLOGIQUES

	GÈNE Mutation	Mode d'expression	RÉSULTAT
Locus B - Marron			Non Porteur Marron (B/B)
b ^a	TYRP1 c.555T>G	Autosomique récessif	B/B
b ^c	TYRP1 c.121T>A	Autosomique récessif	B/B
b ^d	TYRP1 c.1033_1035del	Autosomique récessif	B/B
b ^e	TYRP1 c.1025T>G	Autosomique récessif	B/B
b ^s	TYRP1 c.991C>T	Autosomique récessif	B/B
Locus D - Dilution			Non Porteur (D/D)
d	MLPH c.22G>A	Autosomique récessif	D/D
d ²	MLPH c.705G>C	Autosomique récessif	D/D
d ³	MLPH c.667_668insC	Autosomique récessif	D/D
Locus E - Extension			Porteur Jaune (E/e)
e	MC1R c.916C>T	Autosomique récessif	E/e
e ²	MC1R g.63695679C>G	Autosomique récessif	E/E
e ³	MC1R c.816_817delCT	Autosomique récessif	E/E
Longueur du Pelage	FGF5 c.284G>T	Autosomique récessif	Non porteur poil long
Poil Bouclé ou Ondulé (c ¹)	KRT71 c.451C>T	Autosomique dominant	Non porteur (C/C)
Polydactylie	LMBR1 DC-2	Autosomique dominant	Non porteur de polydactylie
Shedding	MC5R g.24430748C>T	Autosomique codominant	Chute de poils abondante