

Animal : **Plume**

| | |
|---|--|
| N° d'identification : 250 269 305 587 610 | Propriétaire : DURAND Marjorie |
| Race : Maine coon | N° de prélèvement : E658 740 (prélever le 11/05/2023) |
| Sexe : Femelle | Code résultat : A000314768 |
| Date de naissance : 18/05/2022 | Préleveur : MONET Marine (Vétérinaire - N°d'ordre : 24015) |
| Pedigree : | Prélèvement authentifié |
| Résultat établi le : 01/08/2023 | Document établi le : 01/08/2023 |

| MALADIES | GÈNE Mutation | Mode d'expression | RÉSULTAT | EXPRESSION | TRANSMISSION |
|--|---|----------------------|-----------------------------------|------------|--------------|
| Cardiomyopathie Hypertrophique (HCM-A) | MYBPC c.91G>C (A31P) | Autosomique dominant | Homozygote normal | ✓ | ✓ |
| Déficience en Pyruvate Kinase (PKDef) | PKLR c.693+304G>A | Autosomique récessif | Hétérozygote | ✓ | ! |
| Atrophie Musculaire Spinale (SMA) | LIX1 140kb del, exons 4-6 | Autosomique récessif | Homozygote normal | ✓ | ✓ |
| Cystinurie | SLC7A9 c.881T>A | Autosomique récessif | Homozygote normal | ✓ | ✓ |
| Groupe Sanguin | CMAH c.268T>A; c.179G>T; c.1322delT; c.364C>T | Autosomique récessif | Sérotypage A, non porteur b (A/A) | | |
| Myopathie Myotubulaire | MTM1 c.455C>T | Récessif lié à l'X | Homozygote normal | ✓ | ✓ |
| Polykystose Rénale (PKD) | PKD1 c.10063C>A | Autosomique dominant | Homozygote normal | ✓ | ✓ |
| Sensibilité Médicamenteuse MDR1 | ABCB1 c.1930_1931delTC | Autosomique récessif | Homozygote normal | ✓ | ✓ |

| EXPLICATIONS | EXPRESSION | TRANSMISSION |
|---|--|---|
| <p>Homozygote normal : l'animal possède 2 copies normales du gène.</p> <p>Hétérozygote : l'animal possède une copie normale et une copie défectueuse du gène.</p> <p>Homozygote muté : l'animal possède 2 copies défectueuses du gène.</p> | <p>✓ L'animal ne développera pas la maladie associée à la mutation testée.</p> <p>! L'animal développera la maladie sans pouvoir prédire l'âge d'apparition ni la gravité des symptômes.</p> | <p>L'animal ne transmet pas la mutation testée.</p> <p>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.</p> |

Animal : **Plume**

 N° d'identification : **250 269 305 587 610**

 Race : **Maine coon**

 Sexe : **Femelle**

 Date de naissance : **18/05/2022**

Pedigree :

 Résultat établi le : **01/08/2023**

 Propriétaire : **DURAND Marjorie**

 N° de prélèvement : **E658 740 (prélever le 11/05/2023)**

 Code résultat : **A000314768**

 Préleveur : **MONET Marine (Vétérinaire - N° d'ordre : 24015)**

Prélèvement authentifié

 Document établi le : **01/08/2023**

CARACTÈRES MORPHOLOGIQUES

| | GÈNE Mutation | Mode d'expression | RÉSULTAT |
|--------------------|------------------------|--|---|
| Locus A - Agouti | | | Robe unie (a/a) |
| a | ASIP c.122_123delCA | Autosomique récessif | a/a |
| Locus B - Marron | | | Noir (B/B) |
| b | TYRP1 c.1261+5G>A | Autosomique récessif | B/B |
| b ^l | TYRP1 c.298C>T | Autosomique récessif | B/B |
| Locus C - Colour | | | Non porteur (C/C) |
| c ^s | TYR p.G302R | Autosomique récessif | C/C |
| c ^b | TYR c.715G>T | Autosomique récessif | C/C |
| c | TYR c.975delC | Autosomique récessif | C/C |
| c ² | TYR c.1204C>T | Autosomique récessif | C/C |
| Locus D - Dilution | MLPH c.83delT | Autosomique récessif | Porteur Dilution (D/d) |
| Locus Ta - Tabby | | | Porteur blotched (Ta^m/Ta^b) |
| Ta ^b | LVRN c.2522G>A | Autosomique récessif | Ta^m/Ta^b |
| Ta ^b | LVRN c.682G>A | Autosomique récessif | Ta^m/Ta^m |
| Locus Ti - Ticked | | | Non exprimé (ti/ti) |
| Ti ^A | DKK4 c.188G>A | Autosomique dominant | ti/ti |
| Ti ^{eK} | DKK4 c.53C>T | Autosomique dominant | ti/ti |
| Longueur du Pelage | | | Homozygote poil long |
| M1 | FGF5 c.ins356T | Autosomique récessif | PC/PC |
| M2 | FGF5 c.406C>T | Autosomique récessif | PC/PC |
| M3 | FGF5 c.474delT | Autosomique récessif | PC/pl |
| M4 | FGF5 c.475A>C | Autosomique récessif | PC/pl |
| M5 | FGF5 c.577G>A | Autosomique récessif | PC/PC |
| Polydactylie | | | Non porteur de polydactylie |
| Hw | LMBR1 c.479A>G | Autosomique dominant à pénétrance incomplète | Wt/Wt |
| UK1 | LMBR1 c.257G>C | Autosomique dominant | Wt/Wt |
| UK2 | LMBR1 c.481A>T | Autosomique dominant | Wt/Wt |