

Animal : **Siby**

 N° d'identification : **250 269 608 904 574**

 Race : **Golden Retriever**

 Sexe : **Femelle**

 Date de naissance : **15/04/2021**

Pedigree :

 Résultat établi le : **31/03/2023**

 Propriétaire : **Frederic LECOMTE**

 N° de prélèvement : **E00844620** (prélevé le 15/03/2023)

 Code résultat : **A00030724**



 Préleveur : **Christophe DELERUE** (Vétérinaire - N° d'ordre : 10678)

 Prélèvement **authentifié**

 Document établi le : **31/03/2023**

MALADIES	GÈNE Mutation	Mode d'expression	RÉSULTAT	EXPRESSION	TRANSMISSION
Atrophie Progressive de la Rétine					
APR-prcd	PRCD c.5G>A	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
GR-PRA1	SLC4A3 c.2601_2602insC	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
GR-PRA2	TTC8 c.699delA	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
Ichtyose (ICT-A)	PNPLA1 Indel dans l'exon 8	Autosomique récessif	Hétérozygote	✓	!
Céroïde-Lipofuscinose Neuronale					
	CLN5 c.934_935delAG	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
Dystrophie Musculaire de Duchenne (GRMD)					
	DMD A>G intron 6 splice acceptor site	Récessif lié à l'X	Homozygote normal	✓	✓
Epidermolyse Bulleuse Dystrophique					
	COL7A1 c.5716G>A	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
Malformations Oculaires Congénitales					
	SIX6 c.487C>T	Autosomique dominant à pénétrance incomplète	Homozygote normal	✓	✓
Myélopathie Dégénérative (DM)					
	SOD1 c.118G>A	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
Neuropathie Ataxique Sensitive					
	tRNA-tyr c.5304delA	Transmission maternelle	Monozygote normal	✓	✓
Sensibilité Médicamenteuse MDR1					
	MDR1 c.227_230delATAG	Autosomique codominant	Homozygote normal	✓	✓
Syndrome Myasthénique Congénital					
	COLQ c.880G>A	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	TRANSMISSION
 L'animal ne développera pas la maladie associée à la mutation testée.	L'animal ne transmet pas la mutation testée.
 L'animal développera la maladie sans pouvoir prédire l'âge d'apparition ni la gravité des symptômes.	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 : **Siby**

N° d'identification :	250 269 608 904 574	Propriétaire :	Frederic LECOMTE
Race :	Golden Retriever	N° de prélèvement :	E00844620 (prélevé le 15/03/2023)
Sexe :	Femelle	Code résultat :	A00030724
Date de naissance :	15/04/2021	Préleveur :	Christophe DELERUE (Vétérinaire - N° d'ordre : 10678)
Pedigree :			Prélèvement authentifié
Résultat établi le :	31/03/2023	Document établi le :	31/03/2023

CARACTÈRES MORPHOLOGIQUES

	GÈNE Mutation	Mode d'expression	RÉSULTAT
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 modérée