

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 |