

Animal : **Tali des pépites Terre de Sienne**

N° d'identification :	250 269 101 039 378	Propriétaire :	Chloé BORDEAU
Race :	Golden Retriever	N° de prélèvement :	E00929913 (prélevé le 03/06/2024)
Sexe :	Femelle	Code résultat :	A00076958
Date de naissance :	19/12/2022	Préleveur :	Eric VAN OUTRYVEN (Vétérinaire - N° d'ordre : 9553)
Pedigree :			Prélèvement authentifié
Résultat établi le :	13/06/2024	Document établi le :	13/06/2024

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	✓	✓
Hyperuricosurie (HUU)					
	SLC2A9 c.616G>T	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 : **Tali des pépites Terre de Sienne**

N° d'identification :	250 269 101 039 378	Propriétaire :	Chloé BORDEAU
Race :	Golden Retriever	N° de prélèvement :	E00929913 (prélevé le 03/06/2024)
Sexe :	Femelle	Code résultat :	A00076958
Date de naissance :	19/12/2022	Préleveur :	Eric VAN OUTRYVEN (Vétérinaire - N° d'ordre : 9553)
Pedigree :			Prélèvement authentifié
Résultat établi le :	13/06/2024	Document établi le :	13/06/2024

Les résultats des caractères morphologiques ne permettent pas de déterminer précisément l'apparence de l'animal, mais vous informent sur leur transmission à la descendance.

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 abondante