

**PIRSOUL CELINE**  
HOOGBOOMSTEENWEG 233  
BE-2950 KAPELLEN

**DA ONBEKEND - VET INCONNU**

Uw ref.:



**WHISKY SOUR**

Chip

981100006076179

**VOLLEDIG**

18/07/2023

Ons ref.  
Ontvangst

**2305-32284**  
**26/05/2023**

Resultaat      Vorige Resultaten      Eenheid      Referentie

## PROFIELEN

CB Labrador

## GENETISCH ONDERZOEK

### Erfelijke aandoeningen

:

#### Legende

##### Recessieve overerving

-/- of -/: homozygoot wild type, mutatie afwezig, gezond

+/-: heterozygoot mutant, mutatie van 1 gen, ander gen normaal, drager

+/+ of +/: homozygoot mutant, mutatie van alle genen, lijder

##### Dominante overerving

--/--: homozygoot wild type, mutatie afwezig, gezond

++/--: heterozygoot mutant, mutatie van 1 gen, lijder

++/++: homozygoot mutant, mutatie van beide genen, lijder

|  |        |                    |
|--|--------|--------------------|
| Achromatopsia 2 variant 2  | -/-    | CNGA3 delTGG       |
| Alexander disease  | --/--  | GFAP c.719G>A      |
| Centronuclear myopathy, HACD1  | -/-    | HACD1 ins236       |
| Copper toxicosis, ATP7B type   | -/-    | ATP7B c.4151G>A    |
| Cornification disorder   | -, -/- | NSDHL 14kb del     |
| Geslacht onbekend  |        |                    |
| Dit is een geslachtsgebonden (X-chromosoom) mutatie. Mannelijke dieren met de mutatie (+) zijn steeds lijder, vrouwelijke kunnen drager (+/-) of lijder zijn (+/+).  |        |                    |
| Cystinuria type I - A 2  | -/-    | SLC3A1 c.350delG   |
| Degenerative myelopathy Exon 2   | -/-    | SOD1 c.118G>A      |
| Ehlers-Danlos syndrome type 1  | --/--  | COL5A1 c.3038del   |
| Exercise induced collapse  | ↑ +/-  | DNM1 G>T           |
| EIC wordt veroorzaakt door een dysfunctie van een enzyme dat een rol speelt in de signaaloverbrenging tussen neuronen. Het wordt gekenmerkt door een wankele gang, incoördinatie en zwakte van de achterhand kort na een zware inspanning. De aandoening kan evolueren tot algehele zwakte, stijfheid, verwarring, bewustzijnsverlies en zelden de dood. |        |                    |
| Deze hond is drager (+/-) van een defect gen maar zal zelf geen symptomen vertonen.  |        |                    |
| Een drager kan enkel veilig gecombineerd worden met een partner vrij van de mutatie (-/-) mits testen van de nakomelingen aangezien 50% opnieuw drager zal zijn. In combinatie met een andere drager (+/-) of een aangetast dier (+/+) zal ziekte optreden bij 25 resp. 50% van de nakomelingen.   |        |                    |
| PRA TTC8-related   | -/-    | TTC8 c.669delA     |
| Nasal parakeratosis 1  | -/-    | SUV39H2 c.972T>G   |
| Laryngeal paralysis/pnp  | -/-    | CNTNAP1 c.2810G>A  |
| Malignant hyperthermia   | --/--  | RYR1 T1640C        |
| Macular Corneal Dystrophy  | -/-    | CHST6 c.814C>A     |
| Muscular dystrophy, Ullrich 1  | --/--  | COL6A3 c.6210+1G>A |
| Muscular dystrophy, Ullrich  | :      |                    |

|                               |         |                  |
|-------------------------------|---------|------------------|
| Muscular dystrophy, Ullrich 2 | -/-     | COL6A3 c.4726C>T |
| Muscular dystroglycanopathy   | -/-     | LARGE c.1363C>T  |
| Myasthenic syndrome, COLQ     | -/-     | COLQ c.1010T>C   |
| Myotonia congenita 3          | Normaal | CLCN1 c.2275A>T  |
| Myotubular myopathy 1         | -, -/-  | MTM1 c.465C>A    |

Geslacht onbekend

Dit is een geslachtsgebonden (X-chromosoom) mutatie. Mannelijke dieren met de mutatie (+) zijn steeds lijder, vrouwelijke kunnen drager (+/-) of lijder zijn (+/+).

|                              |       |                   |
|------------------------------|-------|-------------------|
| Narcolepsy 3                 | -/-   | HCRTR2 G>A        |
| Obesity predisposition       | ↑ +/- | POMC 14bp del     |
| Oculoskeletal dysplasia 1    | -/-   | COL9A3 exon1 insG |
| PRA PRCD-related             | -/-   | PRCD G>A          |
| Pyruvate kinase deficiency 1 | -/-   | PKLR c.799C>T     |
| Skeletal dysplasia, COL11A2  | -/-   | COL11A2 c.143G>C  |
| Stargardt disease 1          | -/-   | ABCA4 c.4176insC  |
| Macrothrombocytopenia 1      | -/-   | TUBB1 c.745 G>A   |
| Urolithiasis (HUU)           | -/-   | SLC2A9 c.616G>T   |

#### Risicovariant mutaties

:

*Risicovariantmutaties zijn geassocieerd met maar niet causaal voor een erfelijke aandoening. Hun aanwezigheid verhoogt of verlaagt de kans op de betreffende aandoening maar voorspelt niet dat dit zal gebeuren. Zij worden op dezelfde manier overgedragen op het nageslacht als causale mutaties, voor zover bekend.*

|                             |       |                |
|-----------------------------|-------|----------------|
| Copper toxicosis low risk 1 | ↓ +/- | ATP7A c.980C>T |
|-----------------------------|-------|----------------|

Geslacht onbekend

Dit is een geslachtsgebonden (X-chromosoom) mutatie. Mannelijke dieren met de mutatie (+) zijn steeds lijder, vrouwelijke kunnen drager (+/-) of lijder zijn (+/+).

#### Erfelijke eigenschappen

:

|                      |     |               |
|----------------------|-----|---------------|
| Vachtkleur D-locus 1 | D/D | MLPH c.-22G>A |
|----------------------|-----|---------------|

Versie rapport: 26/07/2023 13:30

Werd gevalideerd door Da. Frank Van Campen

De online versie gepubliceerd op [zoolyx.be](http://zoolyx.be) is de enige geldende versie. Het rapport mag enkel in zijn geheel gereproduceerd worden. De resultaten hebben enkel betrekking op de geteste monsters. De inzender is verantwoordelijk voor de primaire identificatie en/of herkomst van de monsters.