

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

**DA ONBEKEND - VET INCONNU**

Uw ref.:



**WAKE ME UP DARK RED**

Chip

981100006076779

**VOLLEDIG**

12/07/2023

Ons ref.  
Ontvangst

**2305-32286**  
**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
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	+, +/+ Geslacht onbekend	ATP7A c.980C>T
-----------------------------	-----------------------------	----------------

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.