

Animal : **Selma**

N° d'identification :	250 269 608 910 464	Propriétaire :	Thomas CASEY
Race :	Berger Américain Miniature	N° de prélèvement :	E00958975 (prélevé le 21/01/2025)
Sexe :	Femelle	Code résultat :	A00107184
Date de naissance :	03/04/2021	Type prélèvement :	Frottis buccal
Pedigree :		Préleveur :	Anne ESTRUCH (Vétérinaire - N° d'ordre : 16701) Prélèvement authentifié
Résultat établi le :	02/05/2025	Document établi le :	02/05/2025

MALADIES	GÈNE Mutation	Mode d'expression	RÉSULTAT	EXPRESSION	TRANSMISSION
Anomalie de l'Oeil du Colley (Hypoplasie Choroïdienne) (AOC)	NHEJ1 c.588+462_588+8260del77 99bp	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
Atrophie Progressive de la Rétine (APR-prcd)	PRCD c.5G>A	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
Dystrophie Neuro-Axonale	RNF170 c.367delG	Autosomique récessif	Hétérozygote	✓	!
Sensibilité Médicamenteuse MDR1	MDR1 c.227_230delATAG	Autosomique codominant	Homozygote normal	✓	✓
Achromatopsie	CNGB3 complete deletion	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
Ataxie Spinocérébelleuse	PNPLA8 c.1169_1170dupTT	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
Cataracte Héritaire	HSF4 g.85286582delC	Autosomique codominant	Homozygote normal	✓	✓
Céroïde-Lipofuscinose Neuronale					
NCL6	CLN6 c.829T>C	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
NCL8	CLN8 c.585G>A	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
Hyperuricosurie (HUU)	SLC2A9 c.616G>T	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
Maladie de von Willebrand (VWD1)	VWF c.7142C>T	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
Rétinopathie Multifocale (CMR1)	BEST1 c.73C>T	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 : **Selma**

N° d'identification :	250 269 608 910 464	Propriétaire :	Thomas CASEY
Race :	Berger Américain Miniature	N° de prélèvement :	E00958975 (prélevé le 21/01/2025)
Sexe :	Femelle	Code résultat :	A00107184
Date de naissance :	03/04/2021	Type prélèvement :	Frottis buccal
Pedigree :		Préleveur :	Anne ESTRUCH (Vétérinaire - N° d'ordre : 16701) Prélèvement authentifié
Résultat établi le :	02/05/2025	Document établi le :	02/05/2025

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
Locus A - Agouti			
a	ASIP c.286C>T	Autosomique récessif	Noir et feu (a^t/a^t) a ^w /a ^w
a ^t	ASIP SINE insertion	Autosomique récessif	a ^t /a ^t
A ^y	ASIP c.244G>T/248G>A	Autosomique dominant	a ^w /a ^w
Locus B - Marron			
b ^a	TYRP1 c.555T>G	Autosomique récessif	Porteur Marron (B/b) B/B
b ^c	TYRP1 c.121T>A	Autosomique récessif	B/B
b ^d	TYRP1 c.1033_1035del	Autosomique récessif	B/B
b ^e	TYRP1 c.1025T>G	Autosomique récessif	B/B
b ^s	TYRP1 c.991C>T	Autosomique récessif	B/b ^s
Locus E - Extension			
e	MC1R c.916C>T	Autosomique récessif	Non Porteur Jaune (E/E) E/E
e ²	MC1R g.63695679C>G	Autosomique récessif	E/E
e ³	MC1R c.816_817delCT	Autosomique récessif	E/E
E ^m	MC1R c.790A>G	Autosomique dominant	E/E
Locus K - Noir Dominant (K^b)			
	CBD103 c.231_233del	Autosomique dominant	Non exprimé (k^y/k^y)
Locus M - Merle			
	SILV SINE insertion	Autosomique dominant	Merle porteur Merle cryptique (M/Mc)
Poil Bouclé ou Ondulé (c¹)			
	KRT71 c.451C>T	Autosomique dominant	Non porteur (C/C)
Polydactylie			
	LMBR1 DC-2	Autosomique dominant	Non porteur de polydactylie
Queue Courte			
	T c.189C>G	Autosomique dominant	Homozygote queue longue
Shedding			
	MC5R g.24430748C>T	Autosomique codominant	Chute de poils modérée

Animal : **Selma**

N° d'identification :	250 269 608 910 464	Propriétaire :	Thomas CASEY
Race :	Berger Américain Miniature	N° de prélèvement :	E00958975 (prélevé le 21/01/2025)
Sexe :	Femelle	Code résultat :	A00107184
Date de naissance :	03/04/2021	Type prélèvement :	Frottis buccal
Pedigree :		Préleveur :	Anne ESTRUCH (Vétérinaire - N° d'ordre : 16701) Prélèvement authentifié
Résultat établi le :	02/05/2025	Document établi le :	02/05/2025

MALADIES	GÈNE Mutation	Mode d'expression	RÉSULTAT	EXPRESSION	TRANSMISSION
Macrothrombocytopénie Congénitale	TUBB1 c.745G>A	Autosomique dominant	Homozygote normal	✓	✓
Myélopathie Dégénérative (DM)	SOD1 c.118G>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.