

PIRSOUL CELINE
HOOGBOOMSTEENWEG 233
BE-2950 KAPELLEN

DA ONBEKEND - VET INCONNU

Uw ref.:



CLEOPATRA BLACK & CHOCOLATE

Chip

900215005317368

VOLLEDIG

28/06/2023

Ons ref.
Ontvangst

2305-31773
22/05/2023

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 1	-/-	SOD1 c.118G>A
Ehlers-Danlos syndrome type1 1	--/--	COL5A1 c.3038del
Exercise induced collapse	-/-	DNM1 G>T
Golden Retriever PRA 2	-/-	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
prcd PRA	-/-	PRCD G>A
Pyruvate kinase deficiency 1	-/-	PKLR c.799C>T
Skeletal dysplasia 2	-/-	COL11A2 c.143G>C
Stargardt disease 1	-/-	ABCA4 c.4176insC
Thrombocytopenia	-/-	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 verdunning (D) 1	D/D	MLPH c.-22G>A
-----------------------------	-----	---------------

Versie rapport: 28/06/2023 17:30

Werd gevalideerd door Da. Caroline Bauwens

De online versie gepubliceerd op 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.