

**ARTHISHOEVE**  
HOOGBOOMSTEENWEG 233  
BE-2950 KAPELLEN

**VANDERMEULEN NIKI**  
JUKSCHOT 47  
BE-2980 ZOERSEL

**Uw ref.: arthishoeve**



**ZARA**  
1 j (9/09/2020)  
Labrador retriever ♀

Chip 900215000371263

**VOLLEDIG**  
02/10/2021

Ons ref. **2108-31947**  
Ontvangst **30/08/2021**

Resultaat      Vorige Resultaten      Eenheid      Referentie

## GENETISCH ONDERZOEK

### CB Labrador

### 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 3	-/-	CNGA3 delTGG
Alexander disease	--/--	GFAP c.719G>A
Centronuclear myopathy	-/-	PTPLA ins236
Cornification disorder	-/-	NSDHL 14kb del
Cystinuria type I - A 2	-/-	SLC3A1 c.350delG
Degenerative myelopathy 1	-/-	SOD1 c.118G>A
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.

Golden Retriever PRA 2	-/-	TTC8 c.669delA
Nasal parakeratosis 1	-/-	SUV39H2 c.972T>G
Malignant hyperthermia	--/--	RYR1 T1640C
Macular Corneal Dystrophy	-/-	CHST6 c.814C>A
Myasthenic syndrome 3	-/-	COLQ c.1010T>C
Myotubular myopathy	-/-	MTM1 c.465C>A
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
Thrombocytopaenia	-/-	TUBB1 c.745 G>A
Urolithiasis (HUU)	-/-	SLC2A9 c.616G>T

Versie rapport: 02/10/2021 11:30  
Werd gevalideerd door Da. Caroline Bauwens

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.