

## Bilan Génétique Santé & Reproduction

Ž

Animal: Toscane

Pedigree:

N° d'identification : 250 268 780 325 067 Propriétaire : Laëtitia BRISWALTER

Race : Altdeutsche Schäferhunde N° de prélèvement : E00806139 (prélevé le 12/06/2023)

Sexe : Femelle Code résultat : A00039177

Date de naissance : 24/03/2022 Préleveur : Alexandre LAMBERT (Vétérinaire - N° d'ordre : 37566)

Prélèvement authentifié

Résultat établi le : 30/06/2023 Document établi le : 30/06/2023

<b>GÈNE</b> Mutation	Mode d'expression	RÉSULTAT	EXPRESSION	TRANSMISSIO
SOD1 c.118G>A	Autosomique récessif	Hétérozygote	<b>Ø</b>	0
LHX3 7pb del intron 5	Autosomique récessif	Homozygote normal	<b>Ø</b>	<b>Ø</b>
SLC2A9 c.616G>T	Autosomique récessif	Homozygote normal	<b>⊘</b>	<b>②</b>
MDR1 c.227_230delATAG	Autosomique codominant	Homozygote normal	<b>Ø</b>	<b>Ø</b>
TMEM16F g.8912219G>A	Autosomique récessif	Homozygote normal	<b>Ø</b>	<b>Ø</b>
	Mutation  SOD1 c.118G>A  LHX3 7pb del intron 5  SLC2A9 c.616G>T  MDR1 c.227_230delATAG  TMEM16F	Mutation d'expression  SOD1 c.118G>A  Autosomique récessif  LHX3 7pb del intron 5  Autosomique récessif  SLC2A9 c.616G>T  MDR1 c.227_230delATAG  Autosomique codominant C.227_230delATAG  Autosomique récessif	Mutation d'expression RESULTAT  SOD1 c.118G-A Autosomique récessif Hétérozygote  LHX3 7pb del intron 5 Autosomique récessif Homozygote normal  SLC2A9 c.616G-T Autosomique récessif Homozygote normal  MDR1 c.227_230delATAG Autosomique codominant Homozygote normal  TMEM16F Autosomique récessif Homozygote normal	SOD1 c.118G>A Autosomique récessif Hétérozygote  LHX3 7pb del intron 5  Autosomique récessif Homozygote normal  SLC2A9 c.616G>T  MDR1 c.227_230delATAG Autosomique codominant Autosomique récessif Homozygote normal  TMEM16F 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
<b>Ø</b>	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: Toscane

Pedigree:

N° d'identification : 250 268 780 325 067 Propriétaire : Laëtitia BRISWALTER

Race : Altdeutsche Schäferhunde N° de prélèvement : E00806139 (prélevé le 12/06/2023)

Sexe: Femelle Code résultat : A00039177

Date de naissance : 24/03/2022 Préleveur : Alexandre LAMBERT (Vétérinaire - N° d'ordre : 37566)

Prélèvement authentifié

Résultat établi le : 30/06/2023 Document établi le : 30/06/2023

CARACTÈRES MORPHOLOGIQUES	GÈNE Mutation	Mode d'expression	RÉSULTAT
Locus A - Agouti			
a	ASIP c.286C>T	Autosomique récessif	a <sup>w</sup> /a <sup>w</sup>
A <sup>y</sup>	ASIP c.244G>T/248G>A	Autosomique dominant	a <sup>w</sup> /a <sup>w</sup>
Locus B - Marron			Porteur Marron (B/b)
b <sup>a</sup>	TYRP1 c.555T>G	Autosomique récessif	B/B
b∘	TYRP1 c.121T>A	Autosomique récessif	B/b <sup>c</sup>
$b^d$	TYRP1 c.1033_1035del	Autosomique récessif	B/B
b <sup>e</sup>	<b>TYRP1</b> c.1025T>G	Autosomique récessif	В/В
b <sup>s</sup>	TYRP1 c.991C>T	Autosomique récessif	B/B
Locus D - Dilution			Robe Diluée (d/d)
d	MLPH c22G>A	Autosomique récessif	d/d
d²	MLPH c.705G>C	Autosomique récessif	D/D
$d^3$	MLPH c.667_668insC	Autosomique récessif	D/D
Locus E - Extension			Masque Sombre (E <sup>m</sup> /E <sup>m</sup> )
e	MC1R c.916C>T	Autosomique récessif	E/E
e²	MC1R g.63695679C>G	Autosomique récessif	E/E
e³	MC1R c.816_817delCT	Autosomique récessif	E/E
E <sup>m</sup>	MC1R c.790A>G	Autosomique dominant	E <sup>m</sup> /E <sup>m</sup>
Locus I - Intensité (i)	MFSD12 c.151C>T	Autosomique récessif	Faible voire absence du fauve (i/i)
Locus K - Noir Dominant (K <sup>e</sup> )	CBD103 c.231_233del	Autosomique dominant	Non exprimé (k <sup>y</sup> /k <sup>y</sup> )
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
Shedding	MC5R g.24430748C>T	Autosomique codominant	Chute de poils abondante