

Animal : **Phénix du Clos Holly Land**

N° d'identification : **250 269 811 599 239**  
 Race : **Berger Australien**  
 Sexe : **Mâle**  
 Date de naissance : **25/04/2019**  
 Pedigree :  
 Résultat établi le : **08/03/2024**

Propriétaire : **Jordan BONVOISIN**  
 N° de prélèvement : **E00896928** (prélevé le 20/02/2024)  
 Code résultat : **A00065947**  
 Préleveur : **Aline CHOQUET** (Vétérinaire - N° d'ordre : 29565)  
 Prélèvement **authentifié**  
 Document établi le : **08/03/2024**

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	<b>Homozygote normal</b>	✓	✓
Ataxie Spinocérébelleuse	PNPLA8 c.1169_1170dupTT	Autosomique récessif	<b>Homozygote normal</b>	✓	✓
Cataracte Héritaire	HSF4 g.85286582delC	Autosomique codominant	<b>Homozygote normal</b>	✓	✓
Myélopathie Dégénérative (DM)	SOD1 c.118G>A	Autosomique récessif	<b>Hétérozygote</b>	✓	!
Sensibilité Médicamenteuse MDR1	MDR1 c.227_230delATAG	Autosomique codominant	<b>Homozygote normal</b>	✓	✓
Achromatopsie	CNGB3 complete deletion	Autosomique récessif	<b>Homozygote normal</b>	✓	✓
Atrophie Progressive de la Rétine (APR-prcd)	PRCD c.5G>A	Autosomique récessif	<b>Homozygote normal</b>	✓	✓
Céroïde-Lipofuscinose Neuronale					
NCL6	CLN6 c.829T>C	Autosomique récessif	<b>Homozygote normal</b>	✓	✓
NCL8	CLN8 c.585G>A	Autosomique récessif	<b>Homozygote normal</b>	✓	✓
Déficit en Vitamine B12	CUBN c.8392delC	Autosomique récessif	<b>Homozygote normal</b>	✓	✓
Hyperuricosurie (HUU)	SLC2A9 c.616G>T	Autosomique récessif	<b>Homozygote normal</b>	✓	✓
Maladie de von Willebrand (VWD1)	VWF c.7142C>T	Autosomique récessif	<b>Homozygote normal</b>	✓	✓
Rétinopathie Multifocale (CMR1)	BEST1 c.73C>T	Autosomique récessif	<b>Homozygote normal</b>	✓	✓

EXPLICATIONS
<b>Homozygote normal</b> : l'animal possède 2 copies normales du gène.
<b>Hétérozygote</b> : l'animal possède une copie normale et une copie défectueuse du gène.
<b>Homozygote muté</b> : 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 : Phénix du Clos Holly Land**

N° d'identification :	<b>250 269 811 599 239</b>	Propriétaire :	<b>Jordan BONVOISIN</b>
Race :	<b>Berger Australien</b>	N° de prélèvement :	<b>E00896928</b> (prélevé le 20/02/2024)
Sexe :	<b>Mâle</b>	Code résultat :	<b>A00065947</b>
Date de naissance :	<b>25/04/2019</b>	Préleveur :	<b>Aline CHOQUET</b> (Vétérinaire - N° d'ordre : 29565)
Pedigree :			<b>Prélèvement authentifié</b>
Résultat établi le :	<b>08/03/2024</b>	Document établi le :	<b>08/03/2024</b>

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	<b>a<sup>w</sup>/a<sup>w</sup></b>
A <sup>y</sup>	ASIP c.244G>T/248G>A	Autosomique dominant	<b>a<sup>w</sup>/a<sup>w</sup></b>
Locus B - Marron			
b <sup>a</sup>	TYRP1 c.555T>G	Autosomique récessif	<b>B/b<sup>a</sup></b>
b <sup>c</sup>	TYRP1 c.121T>A	Autosomique récessif	<b>B/B</b>
b <sup>d</sup>	TYRP1 c.1033_1035del	Autosomique récessif	<b>B/B</b>
b <sup>e</sup>	TYRP1 c.1025T>G	Autosomique récessif	<b>B/B</b>
b <sup>s</sup>	TYRP1 c.991C>T	Autosomique récessif	<b>B/b<sup>s</sup></b>
Locus E - Extension			
e	MC1R c.916C>T	Autosomique récessif	<b>E/E</b>
e <sup>2</sup>	MC1R g.63695679C>G	Autosomique récessif	<b>E/E</b>
e <sup>3</sup>	MC1R c.816_817delCT	Autosomique récessif	<b>E/E</b>
E <sup>m</sup>	MC1R c.790A>G	Autosomique dominant	<b>E/E</b>
Locus K - Noir Dominant (K <sup>b</sup> )			
	CBD103 c.231_233del	Autosomique dominant	<b>Non exprimé (k<sup>y</sup>/k<sup>y</sup>)</b>
Locus M - Merle			
	SILV SINE insertion	Autosomique dominant	<b>Hétérozygote Merle (M/m)</b>
Poil Bouclé ou Ondulé (c <sup>1</sup> )			
	KRT71 c.451C>T	Autosomique dominant	<b>Non porteur (C/C)</b>
Polydactylie			
	LMBR1 DC-2	Autosomique dominant	<b>Non porteur de polydactylie</b>
Queue Courte			
	T c.189C>G	Autosomique dominant	<b>Homozygote queue longue</b>
Shedding			
	MC5R g.24430748C>T	Autosomique codominant	<b>Chute de poils abondante</b>

Animal : **Phénix du Clos Holly Land**

N° d'identification :	<b>250 269 811 599 239</b>	Propriétaire :	<b>Jordan BONVOISIN</b>
Race :	<b>Berger Australien</b>	N° de prélèvement :	<b>E00896928</b> (prélevé le 20/02/2024)
Sexe :	<b>Mâle</b>	Code résultat :	<b>A00065947</b>
Date de naissance :	<b>25/04/2019</b>	Préleveur :	<b>Aline CHOQUET</b> (Vétérinaire - N° d'ordre : 29565)
Pedigree :			Prélèvement <b>authentifié</b>
Résultat établi le :	<b>08/03/2024</b>	Document établi le :	<b>08/03/2024</b>

## MALADIES

	GÈNE Mutation	Mode d'expression	RÉSULTAT	EXPRESSION	TRANSMISSION
Macrothrombocytopénie Congénitale	TUBB1 c.745G>A	Autosomique dominant	<b>Homozygote normal</b>		

### 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



L'animal ne développera pas la maladie associée à la mutation testée.



L'animal développera la maladie sans pouvoir prédire l'âge d'apparition ni la gravité des symptômes.

### TRANSMISSION

L'animal ne transmet pas la mutation testée.

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.