

Laboklin GmbH & Co. KG, Steubenstraße 4, 97688 Bad Kissingen

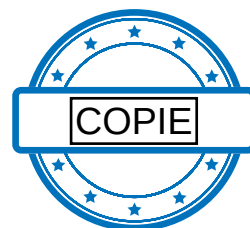
Madame
Barbara Broquet

Résultat d'analyses Nr.: **2504-W-747350**
Réception le: 01.04.2025
Date du résultat: 11.04.2025
Début de l'analyse: 01.04.2025
Fin de l'analyse: 11.04.2025
Statut des résultats: Résultat final

Espèce:	Chat
Race:	British longhair
Sexe:	Femelle
Nom:	Lady Arya Stark oF Teamourcat
Nr. du pedigree:	en court
Nr. de la puce:	
Date de naissance / Âge:	05.08.2024
Nature du prélèvement:	eNat
Date de prélèvement:	28.03.2025
Propriétaire de l'animal:	Broquet, Barbara
Numéro EDP / ID des résultats:	

Les remises accordées aux (membres des) clubs de race ont été appliquées pour les tests concernés par ces remises.

LABOXXL Genetics



Détermination génétique du groupe sanguin - PCR

Résultat : génotype N/N

Interprétation : le chat examiné est homozygote pour l'allèle N et ne porte donc aucun des variants connus des allèles b et c. Ces 2 allèles sont corrélés au groupe sanguin B ou AB (C).

Le test détecte les variants alléliques des allèles b and c. Hiérarchie allélique : $N > c > b$ A ce jour, l'allèle c n'est décrit que chez des chats de race Ragdoll avec le groupe sanguin AB (C).

Les tests génétiques recherchent les altérations moléculaires, communément appelées mutations ou variants, qui sont associés à des maladies héréditaires ou à des caractères phénotypiques. Le test génétique analyse les 2 copies du gène (les 2 allèles) et détermine le statut de l'animal vis-à-vis de la maladie ou du caractère étudié.

Ainsi, pour une maladie héréditaire, les résultats possibles du test sont les suivants :

- N/N : homozygote normal : l'animal examiné est porteur de 2 copies normales du gène (2 allèles normaux)
- N/mut : l'animal examiné est porteur d'une copie de la mutation recherchée (un allèle normal et un allèle défectueux).
- mut/mut: homozygote muté : l'animal examiné est porteur de 2 copies de la mutation (2 allèles défectueux). N désigne ici le gène (l'allèle) normal, parfois aussi appelé sauvage. De manière générale, « mut » désigne la copie défectueuse, les lettres étant choisies selon le nom de la maladie testée.

Cette situation génétique ne permet pas à elle seule de se prononcer sur l'expression de la maladie étudiée, c'est-à-dire prédire l'âge d'apparition ou/et la gravité des symptômes. L'expressivité de la plupart des affections génétiques est variable:

leur développement dépend à la fois de facteurs génétiques et environnementaux (p. ex. les conditions de vie). Il en est de même pour la pénétrance (plus ou moins complète) qui représente la proportion d'animaux génétiquement atteints développant la maladie.

En règle générale, pour les maladies récessives, la maladie ne se développe que chez les sujets homozygotes mutés tandis que pour les maladies dominantes, les symptômes s'expriment déjà chez les animaux hétérozygotes. Les lettres **r** (autosomique récessif), **d** (autosomique dominant) et **Xr** (X-chromosomique récessif) indiquent le mode de transmission.

Tout résultat anormal n'est pas nécessairement lié à des conséquences pour la santé d'animal ou de sa descendance. C'est justement en cas de présence hétérozygote (hérédité mixte) de maladies monogéniques autosomiques récessives que les résultats mis en évidence n'ont aucune conséquence sur la santé de l'animal et, en cas d'accouplement avec un animal indemne, sur celle de ses descendants.

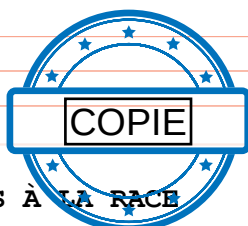
Pour les résultats non spécifiques à la race, la règle est la suivante:

Jusqu'à présent, aucune corrélation n'a été scientifiquement établie entre le variant testé et la symptomatologie clinique associée dans la race de cet animal.

Vous trouvez sur notre site internet davantage d'informations sur chacune des maladies héréditaires.

VARIANTES SPÉCIFIQUES À LA RACE

Résultats sans risque	Génotype	Gène	Variante
Atrophie progressive de la rétine (pd-PRA) ¹	N/N	AIPL1	C-T
Cystinurie ¹	N/N	SLC7A9	T-A
Déficit en facteur FXII (1321delC) ^{r5}	N/N	F12	DEL
Déficit en facteur FXII (1631G>C) ^{r5}	N/N	F12	DEL
Hypothyroïdie congénitale (CH) ¹	N/N	TPO	C-T
Maladie polykystique rénale (PKD) ^d	N/N	PKD1	C-A
Mucopolysaccharidose de type VII (MPS VII)	N/N	GUSB	G-A
Mutation du gène MDR1 (MDR) ¹	N/N	ABCB1	DEL
Myotonie congénitale ¹	N/N	CLCN1	G-T
Polydactylie - Variant-Hw ^d	N/N	LMBR1	T-C
Polydactylie - Variant-UK2 ^d	N/N	LMBR1	T-A
Polydactylie - Variant-UKe ^d	N/N	LMBR1	C-G



VARIANTES NON SPÉCIFIQUES À LA RACE

Résultats sans risque	Génotype	Gène	Variante
Acrodermatite entéropathique (AE)	N/N	SLC39A4	C-G
Alpha-mannosidose (AMD) ¹	N/N	MAN2B1	DEL
Atrophie musculaire spinale (SMA) ¹	N/N	LIX1	COMPLEX
Atrophie progressive de la rétine (PRA-b) ¹	N/N	KIF3B	C-T

VARIANTES NON SPÉCIFIQUES À LA RACE

Résultats sans risque	Génotype	Gène	Variante
Atrophie progressive de la rétine: ¹	N/N	CEP290	A-C
Déficit en facteur XI ^{2,5}	N/N	F11	G-A
Déficit en pyruvate kinase: ¹	N/N	PKLR	G-A
Gangliosidose (GM1) ¹	N/N	GLB1	C-G
Gangliosidose (GM2) ¹	N/N	HEXB	DEL
Gangliosidose (GM2) ¹	N/N	LTBP2	DEL
Glaucome primaire congénital (PCG) ¹	N/N	GBE1	INS
Glycogénose de type IV (GSD IV) ¹	N/N	ALX1	COMPLEX
Head Defect	N/N	WNK4	DEL
Hypokaliémie ¹	N/N	FOXN1	DEL
Hypotrichose et courte espérance de vie ¹	N/N	ARSB	C-T
Mucopolysaccharidose de type VI (MPS VI)	N/N	COLQ	DEL
Myasthénie congénitale (CMS)	N/N	MYBPC3	A-G, C-T
Myocardiopathie hypertrophique (HCM1) Maine Coon ^d	N/N		C-T
Myocardiopathie hypertrophique (HCM3) Ragdoll ^d	N/N		C-G
Myocardiopathie hypertrophique (HCM4) Sphynx ^d	N/N	MYBPC3	G-A
Ostéochondrodysplasie ^d	N/N	ALMS1	G-C
Syndrome lymphoprolifératif auto-immun (ALPS) ¹	N/N	TRPV4	C-A
		FASLG	INS

COULEURS DE LA ROBE & CARACTÉRISTIQUES DE LA ROBE

Test génétique	Génotype	Hierarchie allélique
Couleur "brown" ¹	B/b	T-C, G-A
Couleur "Snow" (Bengal) ¹	C/C (ou C-)	C-A, G-A
Couleur ambre ¹	E/E	E>e
Couleur charcoal	A/A	A>a
Couleur de robe opal ¹	E/E	E>ec
Couleur de robe extreme sunshine (golden)	N/N	N>wbeSIB>wbSib
Couleur de robe Golden (cuivre) ¹	N/N	N>wbBSH
Couleur de robe sunshine (gold) ¹	N/N	N>wbSib
Couleur Russet ¹	E/E	E>er
Hairless/Curly Coat (SPH/DRX) ¹	N/N	N>hr>re
Locus D (Dilution) ¹	D/D	D>d
Longueur du poil (poil court/poil long) ¹	M2/M4	
Robe Colourpoint	C/C (ou C-)	C-A, G-A
Tabby (S59X)	TaM/TaM	TaM>Tab
Tabby (W841X)	Tab/Tab	TaM>Tab
TiA (C63Y) ^d	TiA/TiA	TiA=TiCK>N
TiCK (A18V) ^d	N/N	TiA=TiCK>N
Variante Agouti ¹	A/A	A>a
Variante Curly/bouclé ^d	N/N	Cu>N

Les résultats ne sont valables que pour les échantillons reçus par le laboratoire. Les tests génétiques mis en œuvre conformément aux données acquises de la science identifient uniquement la mutation connue, d'autres anomalies génétiques impliquées dans l'expression de la maladie n'étant pas exclues.

Le donneur d'ordre est responsable de l'authentification des données relatives à l'animal et au prélèvement. Le laboratoire est tenu à une obligation de moyens. Les dommages et intérêts sont limités au montant des prestations réalisées, et ce dans la limite légale autorisée. Le laboratoire est accrédité selon la norme DIN EN ISO/IEC 17025:2018 pour les prestations de ce rapport d'analyses. (sauf les prestations des laboratoires partenaires)

ngs

