

TEMMERMAN ONIX
KAMPENSTRAAT 22
9552 BORSBEKE
° 22/07/2016 2 jaar Hond

Beslag/UBN:

Dr. VAN CAMPEN FRANK
DAP FIDEEL
K. ASTRIDLAAN 32
9230 WETTEREN
Ref.

GENT

Staalnr. 1811-41823	1807-42427	VOLLEDIG RAPPORT
Datum ontvangst 16/11/2018 13:43	23/07/2018	Pagina 1/2

Analyse	Resultaat	Vorige resultaten	Referentie	Eenheid
---------	-----------	-------------------	------------	---------

KLINISCHE GEGEVENS

Name / Naam Onyx

GENETISCH ONDERZOEK

CombiBreed Rasgroep 1

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

Cong. Stat. Night Blindness	-/-	RPE65 AAGAdel
Cerebellar ataxia (SDCA1)	-/-	KCNJ10 c.986T>C
Cyclic neutropenia	-/-	AP3B1 1bp ins
Dilated cardiomyopathy	-/-	PDK4 16bpdel
Gallbladder mucocele	--/--	ABCB4 c.1583_4insG
Generalized PRA	-/-	CCDC66 1bp ins
Hereditary cataract 1	-/-	HSF4 delC
Hip laxity 1	N/HL	
Hip laxity 2	N/HL	
Hip laxiteit conclusie	:	
Imerslund-Grasbeck Syndrome	-/-	CUBN c.8392delC
LAD III	-/-	FERMT3 12bp ins
Lens luxation (PLL)	-/-	ADAMTS17 G>A
Mucopolysaccharidosis VII 1	-/-	GUSB c.559G>A
Multifocal retinopathy 1	-/-	BEST1 c.73C>T
Multifocal retinopathy 3-1	-/-	BEST1 c1388del
Multifocal retinopathy 3-2	-/-	BEST1 c.1466G>T
Myotonia congenita 2	-/-	CLCN1 c.2665insA
NCL5	-/-	CLN5 c.619C>T

GENETISCH ONDERZOEK

Nodular dermatofibrosis	--/--	FLCN c.764A>G
Pituitary dwarfism	-/-	LHX3 dupACA
Primary ciliary dyskinesia	-/-	CCDC39 C>T
Rod-cone dysplasia 3	-/-	PDE6 c.1741delA
Trapped neutrophil syndrome	-/-	VPS13B 4bp del
Urolithiasis	-/-	SLC2A9 c.616G>T
X-SCID	-, -/-	IL2RG 1bp ins
	Geslacht onbekend	

Dit is een geslachtsgebonden (X-chromosoom) mutatie. Mannelijke dieren met de mutatie (+) zijn steeds lijder, vrouwelijke kunnen drager (+/-) of lijder zijn (+/+).

Besluit

Het dier is genetisch vrij voor alle wetenschappelijk onderbouwde en gekende mutaties in dit rapport vermeld. Er zijn geen genetische aanwijzingen dat er zich klinische problemen zullen voordoen.

Belangrijke opmerking
Het is niet uitgesloten dat andere en op heden onbekende mutaties aanwezig zijn die andere of vergelijkbare aandoeningen veroorzaken. Bijkomende info over de onderzochte aandoeningen kunnen teruggevonden worden op de OMIA website (<http://omia.angis.org.au/home/>) of via Zoolyx wikilab (<http://wikilab.zoolyx.be>).

Eigenschappen

Brachyury	--/--	T C189G
-----------	-------	---------

VARIA

Cerebellaire ataxie (SDCA2) H341

Spongi Degeneration with Cerebellar Ataxia (SDCA2) - PCR

Result: Genotype N/N

Interpretation: The examined animal is homozygous for the wildtype-allele. It does not carry the causative mutation for SDCA2 in the ATP1B2-gene.

Rapport elektronisch verstuurd op 03/01/2019 18:04
Kopie verstuurd naar Dr. SERTIJN ANN

VOLLEDIG RAPPORT	Met achtingsvolle groeten
------------------	---------------------------

Werd gevalideerd door:
Dierenarts F. Van Campen