

Animal : **Ugoline du Perigord Pourpre**

N° d'identification :	250 269 610 702 535	Propriétaire :	Herve LEPAIRE
Race :	Maine Coon	N° de prélèvement :	E00925818 (prélevé le 17/05/2024)
Sexe :	Femelle	Code résultat :	A00075497
Date de naissance :	06/07/2023	Préleveur :	Salome PETERS (Vétérinaire - N° d'ordre : 30857)
Pedigree :			Prélèvement authentifié
Résultat établi le :	12/06/2024	Document établi le :	12/06/2024

MALADIES	GÈNE Mutation	Mode d'expression	RÉSULTAT	EXPRESSION	TRANSMISSION
Cardiomyopathie Hypertrophique (HCM-A)	MYBPC c.91G>C (A31P)	Autosomique dominant	Homozygote normal	✓	✓
Déficience en Pyruvate Kinase (PKDef)	PKLR c.693+304G>A	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
Sensibilité Médicamenteuse MDR1	ABCB1 c.1930_1931delTC	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
Atrophie Musculaire Spinale (SMA)	LIX1 140kb del, exons 4-6	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
Cystinurie	SLC7A9 c.881T>A	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
Groupe Sanguin	CMAH c.268T>A ; c.179G>T ; c.1322delT ; c.364C>T	Autosomique récessif	Sérotypage A, non porteur b (A/A)		
Myopathie Myotubulaire	MTM1 c.455C>T	Récessif lié à l'X	Homozygote normal	✓	✓
Polykystose Rénale (PKD)	PKD1 c.10063C>A	Autosomique dominant	Homozygote normal	✓	✓

Groupe sanguin - Les analyses génétiques reposent sur la détection de 4 mutations au sein du gène CMAH (Kehl 2018) et permettent de distinguer les 3 groupes sanguins du chat : A, B et AB. Une incompatibilité de groupe sanguin entre la mère et les chatons peut provoquer un empoisonnement des chatons (érythrolyse néonatale). Ce phénomène se produit lors de l'allaitement si la femelle est de groupe B (homozygote pour l'allèle b) et les chatons de groupe A ou AB : des anticorps anti-A contenus dans le colostrum de la mère passent dans la circulation sanguine des chatons provoquant l'érythrolyse néonatale.

EXPLICATIONS	EXPRESSION	TRANSMISSION
Homozygote normal : l'animal possède 2 copies normales du gène.	✓ L'animal ne développera pas la maladie associée à la mutation testée.	L'animal ne transmet pas la mutation testée.
Hétérozygote : l'animal possède une copie normale et une copie défectueuse du gène.	! 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.
Homozygote muté : l'animal possède 2 copies défectueuses du gène.		

Animal : **Ugoline du Perigord Pourpre**

N° d'identification :	250 269 610 702 535	Propriétaire :	Herve LEPAIRE
Race :	Maine Coon	N° de prélèvement :	E00925818 (prélevé le 17/05/2024)
Sexe :	Femelle	Code résultat :	A00075497
Date de naissance :	06/07/2023	Préleveur :	Salome PETERS (Vétérinaire - N° d'ordre : 30857)
Pedigree :			Prélèvement authentifié
Résultat établi le :	12/06/2024	Document établi le :	12/06/2024

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			Porteur robe unie (A/a)
a	ASIP c.122_123delCA	Autosomique récessif	A/a
Locus B - Marron			Noir (B/B)
b	TYRP1 c.1261+5G>A	Autosomique récessif	B/B
b ^l	TYRP1 c.298C>T	Autosomique récessif	B/B
Locus C - Colour			Non porteur (C/C)
c ^s	TYR p.G302R	Autosomique récessif	C/C
c ^b	TYR c.715G>T	Autosomique récessif	C/C
c	TYR c.975delC	Autosomique récessif	C/C
c ²	TYR c.1204C>T	Autosomique récessif	C/C
Locus D - Dilution			Porteur Dilution (D/d)
	MLPH c.83delT	Autosomique récessif	
Locus Ta - Tabby			Patron blotched (Ta^b/Ta^b)
Ta ^{b1}	LVRN c.2522G>A	Autosomique récessif	Ta^b/Ta^b
Ta ^{b2}	LVRN c.176C>A	Autosomique récessif	Ta^m/Ta^m
Ta ^{b3}	LVRN c.682G>A	Autosomique récessif	Ta^m/Ta^m
Locus Ti - Ticked			Non exprimé (ti/ti)
Ti ^A	DKK4 c.188G>A	Autosomique dominant	ti/ti
Ti ^{cK}	DKK4 c.53C>T	Autosomique dominant	ti/ti
Longueur du Pelage			Homozygote poil long
M1	FGF5 c.ins356T	Autosomique récessif	PC/PC
M2	FGF5 c.406C>T	Autosomique récessif	PC/PC
M3	FGF5 c.474delT	Autosomique récessif	PC/PC
M4	FGF5 c.475A>C	Autosomique récessif	pl/pl
M5	FGF5 c.577G>A	Autosomique récessif	PC/PC

Animal : **Ugoline du Perigord Pourpre**

N° d'identification :	250 269 610 702 535	Propriétaire :	Herve LEPAIRE
Race :	Maine Coon	N° de prélèvement :	E00925818 (prélevé le 17/05/2024)
Sexe :	Femelle	Code résultat :	A00075497
Date de naissance :	06/07/2023	Préleveur :	Salome PETERS (Vétérinaire - N° d'ordre : 30857)
Pedigree :			Prélèvement authentifié
Résultat établi le :	12/06/2024	Document établi le :	12/06/2024

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
Polydactylie			Non porteur de polydactylie
Hw	LMBR1 c.479A>G	Autosomique dominant à pénétrance incomplète	Wt/Wt
UK1	LMBR1 c.257G>C	Autosomique dominant	Wt/Wt
UK2	LMBR1 c.481A>T	Autosomique dominant	Wt/Wt

Animal : **Ugoline du Perigord Pourpre**

N° d'identification :	250 269 610 702 535	Propriétaire :	Herve LEPAIRE
Race :	Maine Coon	N° de prélèvement :	E00925818 (prélevé le 17/05/2024)
Sexe :	Femelle	Code résultat :	A00075497
Date de naissance :	06/07/2023	Préleveur :	Salome PETERS (Vétérinaire - N° d'ordre : 30857)
Pedigree :			Prélèvement authentifié
Résultat établi le :	12/06/2024	Document établi le :	12/06/2024

MALADIES

	GÈNE Mutation	Mode d'expression	RÉSULTAT	EXPRESSION	TRANSMISSION
Déficience en Facteur XI	F11 c.1546G>A	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

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.