

Animal : **Ava Max des Prairies D Iloa**

N° d'identification :	250 268 781 615 746	Propriétaire :	Céline COLLANGE
Race :	Berger Américain Miniature	N° de prélèvement :	E01064597 (prélevé le 07/09/2026)
Sexe :	Femelle	Code résultat :	A00154137
Date de naissance :	13/05/2025	Type prélèvement :	Frottis buccal
Pedigree :		Préleveur :	Rémy BARBERET (Vétérinaire - N° d'ordre : 15221)
			Prélèvement authentifié
Résultat établi le :	17/09/2026	Document établi le :	17/09/2026

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	Homozygote normal	✓	✓
Atrophie Progressive de la Rétine (APR-prcd)	PRCD c.5G>A	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
Dystrophie Neuro-Axonale	RNF170 c.367delG	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
Sensibilité Médicamenteuse MDR1 (ABCB1)	MDR1 (ABCB1) c.227_230delATAG	Autosomique codominant	Homozygote normal	✓	✓
Achromatopsie	CNGB3 complete deletion	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
Ataxie Spinocérébelleuse	PNPLA8 c.1169_1170dupTT	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
Cataracte Héritaire	HSF4 g.85286582delC	Autosomique codominant	Homozygote normal	✓	✓
Céroïde-Lipofuscinose Neuronale					
NCL6	CLN6 c.829T>C	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
NCL8	CLN8 c.585G>A	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
Hyperuricosurie (HUU)	SLC2A9 c.616G>T	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
Maladie de von Willebrand (VWD1)	VWF c.7142C>T	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓
Rétinopathie Multifocale (CMR1)	BEST1 c.73C>T	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓

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 : **Ava Max des Prairies D Iloa**

N° d'identification :	250 268 781 615 746	Propriétaire :	Céline COLLANGE
Race :	Berger Américain Miniature	N° de prélèvement :	E01064597 (prélevé le 07/09/2026)
Sexe :	Femelle	Code résultat :	A00154137
Date de naissance :	13/05/2025	Type prélèvement :	Frottis buccal
Pedigree :		Préleveur :	Rémy BARBERET (Vétérinaire - N° d'ordre : 15221)
			Prélèvement authentifié
Résultat établi le :	17/09/2026	Document établi le :	17/09/2026

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			
			Noir et feu (a^t/a^t)
a	ASIP c.286C>T	Autosomique récessif	a ^w /a ^w
a ^t	ASIP SINE insertion	Autosomique récessif	a ^t /a ^t
A ^y	ASIP c.244G>T/248G>A	Autosomique dominant	a ^w /a ^w
Locus B - Marron			
			Porteur Marron (B/b)
b ^a	TYRP1 c.555T>G	Autosomique récessif	B/B
b ^c	TYRP1 c.121T>A	Autosomique récessif	B/B
b ^d	TYRP1 c.1033_1035del	Autosomique récessif	B/B
b ^e	TYRP1 c.1025T>G	Autosomique récessif	B/B
b ^s	TYRP1 c.991C>T	Autosomique récessif	B/b ^s
Locus E - Extension			
			Non Porteur Jaune (E/E)
e	MC1R c.916C>T	Autosomique récessif	E/E
e ²	MC1R g.63695679C>G	Autosomique récessif	E/E
e ³	MC1R c.816_817delCT	Autosomique récessif	E/E
E ^m	MC1R c.790A>G	Autosomique dominant	E/E
Locus K - Noir Dominant (K^B)			
			Non exprimé (k^y/k^y)
Locus M - Merle			
	SILV SINE insertion	Autosomique dominant	Hétérozygote Merle (M/m)
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
Queue Courte			
	T c.189C>G	Autosomique dominant	Homozygote queue longue
Shedding			
	MC5R g.24430748C>T	Autosomique codominant	Chute de poils abondante

Animal : **Ava Max des Prairies D Iloa**

N° d'identification :	250 268 781 615 746	Propriétaire :	Céline COLLANGE
Race :	Berger Américain Miniature	N° de prélèvement :	E01064597 (prélevé le 07/09/2026)
Sexe :	Femelle	Code résultat :	A00154137
Date de naissance :	13/05/2025	Type prélèvement :	Frottis buccal
Pedigree :		Préleveur :	Rémy BARBERET (Vétérinaire - N° d'ordre : 15221)
			Prélèvement authentifié
Résultat établi le :	17/09/2026	Document établi le :	17/09/2026

MALADIES	GÈNE Mutation	Mode d'expression	RÉSULTAT	EXPRESSION	TRANSMISSION
				✓	✓
Macrothrombocytopénie Congénitale	TUBB1 c.745G>A	Autosomique dominant	Homozygote normal	✓	✓
Myélopathie Dégénérative (DM)	SOD1 c.118G>A	Autosomique récessif	Homozygote normal	✓	✓

EXPLICATIONS	EXPRESSION	TRANSMISSION
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.	✓ 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.