

# Prüfbericht 594736.00

Seite - 1/2

## Schlussbericht

**CliniqueVETérinaire**  
**Drs. méd. vét.**  
**Stornetta + Deillon**  
**route de Bâle 153**  
**2800 Delémont**

Tierhalter: Fleury Sylvianne  
2829 Vermes

### Patient

ARWEN  
Hund Border Collie  
Alter: 1J, 7M  
Patient Nr.: 756093900059674

Probenahmedatum: 27.10.2020  
Laboreingangsdatum: 28.10.2020  
Untersuchungsmaterial: EDTA-Blut  
Plasma (Heparin)

### Analyses en biologie moléculaire - tests génétiques<sup>2</sup>:

#### Imerslund-Gräsbeck Syndrome (IGS)<sup>2</sup>

Résultat: N/N Mutation pas détecté (N/N wild type genotype, N = négatif)

La présence ou absence de la mutation c.8392delC dans le gène CUBN, responsable pour le Imerslund-Gräsbeck Syndrome (IGS) chez le Border Collie a été testé.

Type de transmission: Autosomique récessive

#### Goniodysgenesis and Glaucoma in Border Collies<sup>2</sup>:

Résultat: N/N Mutation pas détecté (N/N wild type genotype, N = négatif)

La présence ou l'absence de la mutation c.590G>A dans le gène OLFML3 responsable pour la Goniodysgenesis et Glaucoma chez le Border Collie a été testé.

Type de transmission: inconnu. La majorité des chiens avec sévère goniodysgenesis et glaucoma sont homozygotes pour cette mutation, mais quelques chiens hétérozygotes sont également atteints de la maladie.

#### Trapped Neutrophil Syndrome (TNS)<sup>2</sup>

Résultat: N/N Mutation pas détecté (N/N wild type genotype, N = négatif)

La présence ou absence de la mutation g.4411956\_4411960delGTTT dans l'exon 19 du gène VPS13B, responsable pour le Trapped Neutrophil Syndrome (TMS) chez le Border Collie a été testé.

Type de transmission: Autosomique récessive

**Neuronal Ceroid Lipofuscinosis Type 5 (NCL5)<sup>2</sup>:**

Résultat: N/N Mutation pas détecté (N/N wild type genotype, N = négatif)

La présence ou absence de la mutation c.619C>T dans le gène CLN5, responsable pour la Neuronal Ceroid Lipofuscinosis chez le Border Collie a été testé.

**Myélopathie dégénérative SOD1<sup>2</sup>:**

Résultat: N/N Mutation pas détecté (N/N wild type genotype, N = négatif)

Le chien examiné n'est pas atteint et n'est pas porteur de la mutation c.118G>A dans le gene SOD-1 qui cause la myélopathie dégénérative chez des chiens de différents races

La mutation est transmise de façon autosomique-récessive.

Type de transmission: Autosomique récessive

---

Validiert 18.11.2020 durch Esther Rothenanger, Dr. med. vet.

Betrag Fr. 300.48 (inkl. 7.70% MWSt. 21.48) zu Lasten Tierarzt

Berichterstattung: E-Mail

LDT

Fax