

# Labo Dierlijke Genetica

## Mutaties, alfabetisch



Acatlasemia (hypocatalasia)	CAT	Beagle
Achromatopsia	CNGB3	Alaskan Malamute
		Duitse Kortharige Pointer
Alopecia (blauwe Dobermann syndroom)	MLPH	Dobermann
Anhydrotische ectodermale dysplasie	EDA	Basset, Bichon Frisé, Duitse Herder, Poedel
Ataxia (cerebellar - Bandera's neonatal)	GRM1	Coton de Tulear
Bloedstollingsziekte	P2Y12	Greater Swiss Mountain dog
Bob-tail (staartloos)	T-box	17 rassen
Brachycephaly	TCOF1	Brachycefale rassen
C3 def,	C3	Epagneul Breton
Cataract	HSF4	Australische herder (dominant)
		Boston Terriër, Staffordshire bull terriër (recessief)
Centronucleaire myopathie	PTPLA	Labrador
Chondrodysplasie	FGF4	19 rassen
Ciliaire dysplasie (Kartagener syndr,)	CCDC39	?
Cobalamine malabsorptie	AMN	Riesenschnauzer, Beagle
		Australische Herder
Collie eye anomalie	NHEJ1	Australische Herder, Collie, Border Collie, Sheltie, Langharige Whippet
		Pinschers
Color dilution alopecia (CDA)	MLPH	Duitse dog
Colorectal hamartomatous polyposis & ganglioneuromatosis (Cowden syndrome)	PTEN	Miniatuur Teckel
Cone-rod dystrofie 1 (cord1) (is nu hernoemt naar Cone-rod dystrofie 4 (crd4))	RPGRIP1	Standaard ruwharige Teckel
Cone-rod dystrofie 2	NPHP4	Glen of Imaal Terriër
Cone-rod dystrofie 3	ADAM9	Bedlington Terriër
Copper toxicosis (Wilson dis.)	COMMD1 (MURR1)	Collies
Cyclische neutropenie	AP3B1	Newfoundlander
Cystinuria	SLC3A1	Golden Retriever
DEB	COL7A1	Boxer, Pembroke Welsh Corgi, Ridgeback, Duitse herder, Cheasepeak Bay retriever
Degeneratieve myelopathie	SOD1	

DMD	dystrofine	Duitse Kortharige Pointer Golden Retriever Rottweiler
Dermoid sinus	FGF3	Ridgeback
Dwerggroei cfr Chihuahua	IGF1	Dwerggrassen
Ectodermale dysplasie (CED)	FOXI3	Mexicaan en Peruviaanse haarloze hond, Chinese crested
Elliptocytosis	SPTB	labo dier
Epidermolytische hyperkeratosis	KRT10	Norfolk Terriër
Epilepsie (remitting focal)	LGI2	Lagotto romagnolo
Episodic falling syndrome (EFS)	BCAN	Cavalier King C Spaniel
Exercise induced collapse	DNM1	Labrador
Factor VII def,	F-VII	Beagle, Alaskan Klee Kai, Schotse Deerhound, Schnauzer
Factor XI def,	F-XI	Beagle
Fucosidosis	FUCA1	Springer Spaniel
Galactocerebrosidosis (Globoid,/Krabbe)	GALC	Cairn en West Highland White Terriër Ierse Setter
Galblaas mucocele	ABCB4	Sheltie
Glanzmann's trombasthenia	aIIb	Pyrenese Berghond, Otterhound
Golden Retriever PRA 1	SLC4A3	Golden Retriever
GSD Ia	G6PC	Maltezer
GSD IIIa	AGL	Curly Coated Retriever
GM1 gangliosidosis	GLB1	Shiba Inu Alaskan Husky Portugese Waterhond
Harlekijn	PSMB7	Duitse dog
Hemofilie A	F-VIII	Ierse Setter
Hemofilie B	F-IX	Lhasa Apso, Pitbull Terriër Labrador Retriever Airedale Terriër Duitse Kortharige Pointer Ridgeback
Hyaluronanosis (Shar-pei fever)	HAS2	Shar-pei
Hydroxyglutaric aciduria	L2HGDH	Staffordshire bull terriër
Hyperekplexia (Startle disease)	SLC6A5	Ierse Wolfshond

Hypothyroidism	TPO	(toy) Fox Terriër
Ichtyosis	TGM1	Jack Russell Terriër
JEB	LAMA3	Duitse Herder
Lens luxatie (ectopia lentis)	ADAMTS17	Australische cattle dog, tal van Terriërs
Leucocyt adhesie def (CLAD)	ITGB2	Ierse Setter, White Setter
Leucocyt adhesie def 3	KINDLIN3	Duitse herder
Maligne hyperthermie	RYR1 (CaRC)	Labrador Retriever
May-Hegglin anomalie (MHA)	MYH9	Pug
Merle	SILV	Meerdere rassen
MPS I	IDUA	Plott Hound, Rottweiler
MPS IIIa	SGSH	Ruwharige Teckel, NZ Huntaway
MPS IIIb	NAGLU	Schipperke
MPS VI	ARSB	Dwergpinscher
		Miniatuur Schnauzer
MPS VII	GUSB	Duitse Herder
Multidrug resistance	MDR1 (ABCB1)	Australische Herder, Collies, Bobtail, Sheltie, Zwitserse herder
		Engelse Mastiff
Multifocal retinopahtie (cmr1)	BEST1 (VMD2)	Lapponian herder
Multifocal retinopahtie (cmr3)	BEST1	Whippets
Musculaire hypertrofie	MSTN	Beagle
Musladin-Lueke syndroom	ADAMTS2L	Old Danish Pointing dogs
Myastenia syndroom	CHAT	Miniatuur Schnauzer
Myotonia	CICN1 (CIC-1)	Labrador
Myotubulaire myopathie (X-linked)	MTM1	Dobermann
Narcolepsie	HCRTR2	Labrador
		Teckel
Nefritis X-gebonden	COL4A5	Samojeed
		Navasota
Neuronale ceroid lipofuscinosis 1	PPT1	Teckel
Neuronale ceroid lipofuscinosis 2	TPP1	Teckel
Neuronale ceroid lipofuscinosis 4A	ARSG	Amerikaanse Staffordshire Terriër
Neuronale ceroid lipofuscinosis 10	CTSD	Amerikaanse Bulldog
Neuronale ceroid lipofuscinosis 5	CLN5	Border Collie
Neuronale ceroid lipofuscinosis 6	CLN6	Australische Herder
Neuronale ceroid lipofuscinosis 8	CLN8	Engelse Setter

Neuronale ceroid lipofuscinosis, adult onset	ATP13A2	Tibetaanse terriër
Neuroaxonal dystrofie (fetal-onset)	MFN2	Giant Schnauzer
Oculoskeletal dysplasie	COL9A3	Labrador
	COL9A2	Samojeed
Osteogenesis imperfecta	COL1A2	Beagle
	COL1A1	Golden Retriever
	SERPINH1	Teckel
Pancreatitis	SPINK1	Miniatuur Schnauzer
Persistent Müllerian duct syndroom	MISR11	Miniatuur Schnauzer
Phosphofruktokinase def (GSD VII)	PFKM	Springer Spaniel, Cocker Spaniel
PME Lafora	Epm2b	Miniatuur Teckel
Polydactyly	Alx-4	Pyrenese Berghond
Polyneuropathy	NDRG1	Greyhound
PRA aut, dominant (adPRA)	RHO	Engelse Mastiff
PRA rcd1	PDE6B	Ierse Setter
		Sloughi
PRA rcd2	RD3	Collies
PRA rcd3	PDE6A	Cardigan Welsh Corgi
PRA	CCDC66	Schapendoes
PRA X-gebonden (XLPR)	RPGR	Siberische Husky (heterogeen)
Progressieve rod-cone degeneratie	PRCD	22 rassen (oa Labrador, Golden Retriever, Am en Eng Cocker Spaniel, Poedel)
Pyruvaatkinase def,	PKRL	Basenji
		West Highland White Terriër, Cairn Terriër
		Beagle
RCND	BHD	Duitse Herder
Retina degeneratie, early (erd)	STK38L	Noorse Elkhound (labo)
Retina dystrofie	RPE65	Briard
Right ventricular cardiomyopathy (ARVC)	STRN	Boxer
SCID, X-linked	IL2RG	Basset
SCID, autosomaal	PRKDC	Jack Russell Terriër
SCID, T-B-cel negatief (autosomaal)	RAG1	Friese Waterhond
Sensoric ataxic neuropathy	tRNATyr (mtDNA)	Golden Retriever
Spongiforme leukoencephalomyelopathie	cytochr b (mtDNA)	Australische Cattle Dog, Sheltie
Thrombocytopenia	TUBB	Cavalier King C Spaniel
Urolithiasis	SLC2A9	Dalmatiër

Vit D def (rickets)  
vWD

VDR  
vWF

Pomeraan  
Berner Sennen, Dobermann, Poedel, Terriërs  
Duitse Staande Hond  
Kooiker  
Schotse Terriër, Sheltie