

Detektion der Mutation c.228\_231del  
im ABCB1 Gen, die bei Hunden die  
Überempfindlichkeit gegenüber  
Medikamente verursacht

**Besteller:** Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic

**Probe:**

Probenummer: 21-12345  
Eingangsdatum: 01.02.2021  
Probentyp: Blut

Angaben des Kunden

**Name:** Lassie DEMO

**Rasse:** Plemeno

Tätowier-Nummer: 1392013  
Microchip: 123 456 789 012 345  
Registriernummer: REGQ12345  
Geburtsdatum: 1.1.2020  
Geschlecht: Weibchen  
Datum der Probenahme: 01.02.2021  
Identität des Tieres bei der Probenentnahme überprüft.

Ergebnis: Es wurde keine Mutation entdeckt (N/N)

**Interpretierung der Ergebnisse**

Es wurde die Deletion c.228\_231del im ABCB1 Gen, die zu einem Defekt im P-Glykoprotein führt, untersucht. P-Glykoprotein ist ATP-abhängiger Überträger, das in den Wänden der Gefäßversorgung des Gehirns enthalten ist. Bei Dysfunktion des P-Glykoproteins können eigene Stoffe bis in das Zentralnervensystem gelangen und potentiell tödliche neurotoxische Reaktion hervorrufen. Diese Reaktion wurde ursprünglich bei Verabreichung von Ivermectin (Antiparasitikum) entdeckt, aber kann auch nach Verabreichung anderer Stoffe, die ein Substrat für P-Glykoprotein bilden (z.B. Acerpromazine, Butorphanol, Doramectin, Doxorubicin, Ivermectin, Loperamide, Milbemycin, Moxidectin, Selamectin, Vinblastine, Vincristine), drohen. Die Arzneimittelüberempfindlichkeit tritt bei Individuen auf, die eine Mutation in beiden Kopien des MDR1-Gens haben (Ergebnis P/P). Einige Heterozygoten (Ergebnis N/P) haben unerwünschte Reaktion nach Verabreichung von Medikamenten; konkrete Ursachen sind bisher nicht ganz klar – weitere Genmutation, allgemeiner Gesundheitszustand und Dosierung. Existenz anderer Mutationen im ABCB1-Gen bei verschiedenen Rassen kann nicht ausgeschlossen werden (bei Border Collies wurden bereits zwei weitere Mutationen gefunden). Es ist möglich, dass kombinierte Heterozygoten auftreten, die zwei unterschiedliche Mutationen im ABCB1-Gen tragen werden, wobei sie von jedem Elternteil je eine Mutation vererbt haben. Die kombinierten Heterozygoten haben ebenfalls unzureichende Funktion des P-Glykoproteins. Diese Störung tritt bei Collies, Silken Windsprite (Longhaired Whippet), australischem Schäferhund, Miniatur Australian Shepherd, McNab Shepherd, Englischem Schäferhund, Bobtail, Border Collie und deren Mischlingen auf.

Methode: SOP175-MDR1, ASA-PCR, akkreditierte Methode

Berichtausgabedatum: 06.02.2021  
Untersuchungsdatum: 01.02.2021 - 06.02.2021  
Freigegeben: Mgr. Martina Šafrová, Laborleiterin



Genomia ist ein ISO/IEC 17025:2018 akkreditiertes Subjekt – Nr. 1549.  
Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic  
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

