

Detektion der Mutation c.5G>A im PRCD-Gen, die prcd-PRA bei mehreren Hunderassen 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)

Legende: N/N = homozygot gesund. N/P = heterozygoter Träger. P/P = homozygot betroffen (Einzelwesen hat extrem hohes Risiko an der Erbkrankheit zu erkranken). (N = negativ, P = positiv)

Interpretierung der Ergebnisse

Es wurde die Anwesenheit oder **Absenz** der Mutation c.5G>A im PRCD-Gen, die Progressive Retina Atrophie (prcd-PRA) bei vielen Hunderassen verursacht, untersucht. Diese genetische Störung verursacht fortschreitende Degeneration und **Absterben** der lichtempfindlichen Retinazellen. Das Alter, in welchen sich die ersten Symptome zeigen, und die **Intensität** der Krankheit hängt auch von der konkreten Hunderasse ab. Danach folgt die **Zerstörung** der Zapfenzellen und Erblindung bei den meisten betroffenen Hunden.

Die prcd-PRA verursachende Mutation wird autosomal rezessive vererbt. Das bedeutet, dass ein Hund nur erkrankt, wenn er **diese Mutation** in beiden Kopien des PRCD-Gens hat, d.h. er hat je ein betroffenes Gen von Vater und Mutter erhalten (P/P Genotyp). Die Träger des mutierten Gens (N/P Genotyp) sind klinisch gesund, können jedoch die Mutation an ihre Nachkommen weitergeben. Wenn zwei heterozygote Hunde (N/P) verpaart werden, werden theoretisch 25 % der Nachkommen ganz gesund (N/N), 50 % der Nachkommen werden Träger der Mutation sein (N/P) und 25 % der Nachkommen (P/P) vererben das mutierte Gen von jedem Elternteil und erkranken an PRA-prcd.

Es ist wichtig zu wissen, dass nicht alle Retinakrankheiten eine Progressive Retinaatrophie (PRA) sind und ebenfalls nicht alle PRAs haben die prcd-PRA Form. Bei vielen Rassen wurde die erbliche Ursache der PRA noch nicht erklärt. Für die Retinaatrophie bei einer Rasse können auch mehrere Mutationen verantwortlich sein. Aus diesem Grund wird regelmäßige jährliche Augenuntersuchung bei Tierophthalmologen empfohlen.

Die Analyse wird von Partnerlab durchgeführt.

Methode: SOP188-MPS-canine, MPS

Berichtausgabedatum: 06.02.2021

Untersuchungsdatum: 01.02.2021 - 06.02.2021

Freigegeben: Mgr. Martina Šafrová, Laborleiterin



Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

Der Berichtverifizierungscode ist 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. Zur Überprüfung gehen Sie auf www.genomia.cz.

Der Prüfbericht darf nur als Ganzes reproduziert werden, ansonsten nur mit der Zustimmung des Labors. Das Ergebnis bezieht sich nur auf die entgegengenommene Probe. Genomia übernimmt keine Verantwortung für die Richtigkeit der durch den Kunden gewährten Angaben.