

**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, im 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, das 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 erhalt (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: SOPAgriseq\_canine, ngs

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