GENOMIA
genetic laboratory

Prüfbericht Nr. #012345

Bestimmung der Mutation c.660C>T des ADAMTSL2-Gens, die Krankheits Musladin Lueke Syndrom in Beagle 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.

SAMPLE

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 Beisein oder Absenz der Mutation c.660C>T in exon 7 des ADAMTSL2-Gens untersucht, die Musladin-Leuke Syndrom (MLS) in Beagle Hunderassen verursacht. Das Gen ADAMTSL2 kodiert ein Protein Fibrillin-1, der einen Hauptteil der Gewebe-Mikrofibrilen bildet. MLS ist eine erbliche Erkrankung, die durch Störungen der Entwicklung geprägt und Struktur des Bindegewebes und zeichnet sich durch schwere Haut- und Gelenkfibrose aus und betrifft auch das Herz.

Der mutation die MLS in Beagle Hunderassen verursacht, wird autosomal rezessiv vererbt. Die Erkrankung nur bei einem Hund (P/P), der von beiden Eltern ein mutiertes Allel vererbte, entwickelt. Ein Hund, der nur ein mutiertes Allel von einem Elternteil vererbt ist heterozygoter Anlageträger (N/P) und erkrankt nicht. Im Falle, daß zwei heterozygote Tiere (N/P) gedeckt werden, 25 % der Nachkommen werden gesund sein, 50 % der Nachkommen werden Träger sein und 25 % vererben von beiden Eltern mutiertes Allel und werden mit MLS betroffen.

Methode: SOP188-MPS-canine, MPS, akkreditierte Methode

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

verified and certified document GENOMIA genetic laboratory

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

ilac-MRA L 1549

Der Berichtverifizierungscode ist 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. Zur Überprüfung gehen Sie auf www.genomia.cz.
Der Prüfbericht darf nur als ein 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.