

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.

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-Mikrofibrillen 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 vererbt, 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: SOPAgriseq_canine, ngs, 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



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.