GENOMIA
genetic laboratory

Prüfbericht Nr. #012345

Detektion der Mutation c.286C>T im CCDC39-Gens, die die Primäre Ziliäre Dyskinese bei dem Altenglischer Schäferhund 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 Abwesenheit von c.286C>T im CCDC39-Gens, die Entstehung von Primäre Ziliäre Dyskinese (PCD) bei der Altenglischer Schäferhund-Rasse bedingt, untersucht. Primäre Ziliäre Dyskinese (PCD) ist ein erblicher Defekt charakterisiert durch gestörte Funktion der Zilien auf dem Flimmerepithel. Für PCD sind typisch wiederholte Infektionen der oberen und unteren Atemwege, verminderte Fruchtbarkeit.

Mutationen, die PCD bei der Altenglischer Schäferhund verursacht, ist eine autosomal rezessiv vererbte Krankheit. Das bedeutet, dass sie sich nur bei Tieren P/P, die diese Mutation in beiden Allelen des CCDC39-Gens tragen, äußert. Bei heterozygotischen Tieren N/P äußert sich die Krankheit nicht, aber die Tiere sind Träger dieser Krankheit. Im Falle einer Kreuzung von zwei Heterozygoten wird theoretisch 25 % der Abkömmlinge ganz gesund sein (N/N), 50 % der Abkömmlinge werden Träger dieser Krankheit sein (N/P) und 25 % vererbt von beiden Eltern das mutierte Allel und werden mit PCD betroffen (P/P).

Methode: SOP188-MPS-canine, MPS

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

verified and certified document GENOMIA genetic laboratory

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.

SAMPLE