

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: 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