

Nachweis einer
c.1445_1447delinsTACTACTA-Mutation im
PNPLA1-Gen, die Ichthyose 1
bei Golden Retrievern 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

Das Vorhandensein oder Fehlen der Mutation c.1445_1447delinsTACTACTA im PNPLA1-Gen, die Ichthyose 1 bei Golden Retrievern verursacht, wurde getestet. Welpen, die an Ichthyose 1 leiden, haben bereits kurz nach der Geburt schuppige Haut. Die Hautschuppung hält das ganze Leben des Tieres über an. Mit zunehmendem Alter des Tieres werden die Schuppen dunkel und die Haut trocken und rau. Diese Krankheit verursacht normalerweise keinen Juckreiz. Bei schwer betroffenen Tieren kann die Krankheit durch sekundäre bakterielle, pilzartige oder parasitäre Infektionen kompliziert werden. Golden Retriever haben auch rezessiv vererbte Ichthyose 2, die durch eine Mutation im ABHD5-Gen verursacht wird.

Die Mutation, die Ichthyose 1 verursacht, wird autosomal rezessiv vererbt. Das bedeutet, dass die Krankheit nur Hunde mit P/P (positiv/positiv) Genotyp betrifft. Die Hunde mit N/P (negativ/positiv) Genotyp gelten als Träger der Krankheit (Heterozygoten). Bei Nachkommen von zwei heterozygoten Tieren ist folgende Genotypverteilung zu erwarten: 25 % N/N (gesunde Nichtträger), 25 % P/P (betroffene) und 50 % N/P (gesunde Träger).

Methode: SOP188-MPS-canine, MPS, 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.