

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 Anwesenheit oder Abwesenheit die Mutation c.460_463delAAGA in Exon 5 des RPE65-Gens (retina pigment epithelium-specific protein, 65 kDa) untersucht. Diese genetische Störung verursacht bei der Briard-Rasse eine spezifische Störung der Augennetzhaut genannt kongenitale stationäre Nachtblindheit (CSNB-Congenital Stationary Night Blindness). Die Krankheit äußert sich durch langsame retinale Degeneration (Degeneration der Netzhaut), die schon sehr bald beginnt - bei Welpen im Alter von etwa 6 Monaten. Die Krankheit entwickelt sich im Laufe des Lebens des Hundes und kann bis zur vollständigen Blindheit führen.

Die mutation, die CSNB verursacht, ist eine autosomal rezessiv vererbte Krankheit. Das bedeutet, dass sie sich nur bei Tieren, die diese Mutation in beiden Allelen des Gens RPE65 (P/P-Tiere) tragen, äußert. Bei heterozygotischen Tieren (mit dem Ergebnis 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 CSNB-Krankheit betroffen (P/P).

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.