

Bestimmung der Mutation c.379_392del14
FUCA1-Gen, die die Fukosidose bei dem
Englischen Springer Spaniel 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 Anwesenheit oder Abwesenheit die Mutation c.379_392del14 des FUCA1-Gens untersucht, die zur Verschiebung des Leserahmens und Bildung eines vorzeitigen Stopkodons bei der Synthese des Enzyms α -L-fukosidase führt. Diese Mutation verursacht erbliche metabolische Fukosidose-Erkrankung beim Englischen Springer Spaniel. Beim Englischen Springer Spaniel zeigt sich die Fukosidose vor allem als neurologische Störung. Die betroffenen Hunde haben motorische und auch mentale Probleme - gestörte Koordination der Bewegungsabläufen, Taubheit, Verhaltensstörungen, Erbrechen und Schluckstörungen. Die Symptome zeigen sich gewöhnlich im Alter von 18 Monaten bis 4 Jahren.

Die Mutation c.379_392del14 des FUCA1 -Gens ist eine autosomal rezessiv vererbte Krankheit. Die Krankheit entwickelt sich nur in Individuen, die eine Mutation c.379_392del14 in beiden Kopien des FUCA1-Gens (P/P) haben. Bei Heterozygoten Individuen (Ergebnis N/P) zeigt sich die Krankheit nicht, aber werden Träger. In Nachkommen von zwei heterozygoten Individuen werden theoretisch 25% der Nachkommen völlig normal (N/N), 50% der Nachkommen von Trägern (N/P) und 25% von beiden Eltern mutierte Allel geerbt und werden Fukosidose (P/P) erkranken.

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