

Detektion der Mutation c.115A>T im Exon 3
des COL4A4-Gens, die die familiäre
Nephropathie bei dem Englischen Cocker
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 die Anwesenheit oder Abwesenheit von c.115A>T im Exon 3 des COL4A4-Gens, die die Entstehung von familiärer Nephropathie (FN) bei der Englischen Cocker Spaniel-Rasse bedingt, untersucht. FN ist eine tödliche Nierenkrankheit. Zum Nierenversagen bei den betroffenen Hunden kommt es am meisten im Alter des Tieres zwischen 6 Monaten bis 2 Jahren. Zu den ersten beobachteten Symptomen gehören übermäßiges Trinken, Gewichtszunahme oder Gewichtsverlust, verminderter Appetit oder Erbrechen.

Dies ist eine autosomal rezessiv vererbte Krankheit. Das bedeutet, dass sie sich nur bei Tieren, die diese Deletion in beiden Allelen des Gens COL4A4 (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 FN-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.