

Nachweis einer g.85286582delC-Mutation  
im HSF4-Gen, die bei mehreren  
Hunderassen erblichen Katarakt 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)

### Interpretierung der Ergebnisse

Das Vorhandensein oder Fehlen der Mutation g.85286582delC im HSF4-Gen, die erblichen Katarakt (HC) bei Australian Shepherds verursacht, wurde getestet. Das Vorhandensein der Deletion ist mit der Entwicklung des binokularen Katarakts in verschiedenen Altersstufen des Hundes verbunden. Im Allgemeinen wird die Mutation autosomal-dominant mit unvollständiger Penetration vererbt. Das bedeutet, dass die Träger nicht unbedingt von HC betroffen sein müssen; es besteht auch die Möglichkeit, dass andere genetische oder umweltbedingte Faktoren beteiligt sind.

Personen mit einem deletierten Allel (Ergebnis N/P, negativ/positiv) haben ein etwa 17-fach höheres Risiko für binokularen Katarakt als Personen ohne deletiertes Allel (Ergebnis N/N). Heterozygote Personen (N/P) geben die Mutation an ihre Nachkommen weiter.

Dieser Test schließt das Vorhandensein einer anderen unbekanntem Mutation des HSF4-Gens oder eines anderen Gens, das für den erblichen Katarakt verantwortlich ist, nicht aus.

Methode: SOP171-HC, Fragmentierung Analyse

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