

**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: N<sub>2</sub>/N<sub>3</sub>

**Ergebnis-Code:**

- N<sub>2</sub>/N<sub>2</sub>, N<sub>3</sub>/N<sub>3</sub>, N<sub>2</sub>/N<sub>3</sub> = negativer Genotyp, der Hund ist ein Träger von zwei oder drei 12-mer-Sequenzen
- N<sub>2</sub>/P, N<sub>3</sub>/P = Träger der Anlage für Lafora-Epilepsie
- P/P = der Hund wird von Lafora-Epilepsie betroffen

**Interpretierung der Ergebnisse**

Es wurde die Anwesenheit oder die **Absenz** der repetitiven 12-mer-Expansion im NHLRC1-Gene, welche die Lafora-Epilepsie beim Beagle, Mini-Rauhaardackel, Basset Hound und Chihuahua verursacht, untersucht. Das Auftreten dieser Mutation bei anderen Rassen kann nicht ausgeschlossen werden.

Die Lafora-Epilepsie ist eine erbliche Erkrankung. Die klinischen Symptome zeigen sich in der Regel im Alter von 5 bis 6 Jahren oder später. Die Krampfanfälle äußern sich durch unregelmäßige heftige Muskelzuckungen. Mit der Zeit treten nach und nach noch weitere neurologische Symptome wie Ataxie, Blinzeln, Blindheit und Demenz auf. Diese Form der Epilepsie ist unheilbar und fatal.

Die Expansion der wiederholenden 12-mer-Sequenz, welche die Lafora-Epilepsie verursacht, wird autosomal rezessiv vererbt. Es erkranken nur Hunde mit Genotyp P/P, die die Expansion in beiden Kopien des von beiden Eltern vererbten NHLRC1-Gens haben. Die Anlageträger mit Genotyp N/P tragen nur ein mutiertes Gen und sind klinisch gesund, können jedoch diese Mutation an ihre Nachkommen weitergeben. Bei Verpaarung von zwei Trägern des mutierten Gens (N/P) werden theoretisch 25% der Nachkommen vollkommen gesund, 50% der Nachkommen werden Träger der Anlage und 25% der Nachkommen vererbt das mutierte Gen von beiden Elternteilen und erkrankt an der Epilepsie.

Methode: SOP187-Lafora, ASA-PCR aus dem DNA-modifizierten Template, 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

