

## Prüfbericht Nr. #012345

Entdeckung der Mutation c.2032G>A im PLOD1 Gen, die das Warmblood Fragile Foal Syndrom (WFFS) verursacht

Besteller: Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic

**Probe:** 

Probenummer: 21-12351 Eingangsdatum: 01.02.2021 Probentyp: Roßhaar

Angaben des Kunden

**Name: Black And White DEMO** Rasse: Český teplokrevník Geburtsdatum: 25.11.2016

Reg. nummer: DE-123-456-789-012

Tattoo: 123456789012345 Geschlecht: Männchen

Datum der Probenahme: 01.02.2021

Identität des Tieres bei der Probenentnahme überprüftu bei

MVDr. Veselý Josef.

## 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 die Absenz der Mutation c.2032G>A im PLOD1 Gen, die für das Warmblood Fragile Foal Syndrome (WFFS) bei Warmblütern und verwandten Pferderassen zuständig ist, untersucht. Es handelt sich um erbliche Erkrankung des Bindegewebes, die sich durch sehr dünne, spröde bis brüchige Haut äußert. Die Haut ist mit dem anderen Gewebe nicht fest verbunden und löst sich von dem Unterhautgewebe ab, wodurch sie schon bei geringen Berührungen und Belastungen einreißt und es bilden sich Lazerationen, Serome, Hämatome, Geschwüre und Narben.

Die Mutation, die das Warmblood Fragile Foal Syndrome verursacht, wird autosomal rezessiv vererbt. Das bedeutet, dass diese Krankheit nur bei Pferden (P/P) ausbricht, die das mutierte Gen von beiden Elternteilen erhalten. Die Träger (N/P) des mutierten Gens sind klinisch gesund, jedoch geben die Anlage auf ihre Nachkommen weiter. Wenn zwei heterozygote Pferde verpaart werden, liegt die Wahrscheinlichkeit, dass ein krankes Fohlen (P/P) geboren wird, theoretisch bei 25%, und mit 50% Wahrscheinlichkeit werden Fohlen mi Anlage zu WFFS (N/P) geboren und mit 25% Wahrscheinlichkeit werden gesunde Fohlen (N/N) ohne erblicher Belastung geboren.

Methode: SOP175-WFFS, real-time PCR-ASA, 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

