

Prüfbericht Nr. #012345

Nachweis der Mutation c.1006_1019del im ABHD5-Gen, die Ichthyose 2 bei Golden Retrievern 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 einer c.1006_1019del-Mutation im ABHD5-Gen, die Ichthyose 2 bei Golden Retrievern verursacht, wurde getestet. Die ersten Symptome der Hautverhornung entwickeln sich schon bald nach der Geburt. Der Grad der Symptomausprägung variiert von Individuum zu Individuum - von einer anfänglichen leichten Bildung heller Schuppen bis hin zur allmählichen Bildung größerer Bereiche mit dunklen Schuppen. In einigen Fällen kommt es zu Sekundärinfektionen der betroffenen Hautstellen durch Bakterien oder Pilze. Golden Retriever haben auch rezessiv vererbte Ichthyose 1, die durch eine Mutation im PNPLA1-Gen verursacht wird.

Die Mutation, die Ichthyose 2 verursacht, wird autosomal rezessiv vererbt. Das bedeutet, dass die Krankheit nur Hunde mit P/P (positiv/positiv) Genotyp betrifft. Die Hunde mit N/P (negativ/positiv) Genotyp gelten als Träger der Krankheit (Heterozygoten). Bei Nachkommen von zwei heterozygoten Tieren ist folgende Genotypverteilung zu erwarten: 25 % N/N (gesunde Nichtträger), 25 % P/P (betroffene) und 50 % N/P (gesunde Träger).

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

