

Nachweis von Mutationen in den SLC3A1-
und SLC7A9-Genen, die Zystinurie bei
Englischen und Französischen Bulldoggen
verursachen

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.

Interpretierung der Ergebnisse D

Genotyp gefunden: c.574A/A; c.2092A/A; c.649G/G

Interpretierung der Ergebnisse

Das Vorhandensein oder Fehlen der Mutationen c.574A>G im Exon 2 und c.2092A>G im Exon 10 des SLC3A1-Gens und der Mutation c.649G>A im SLC7A9-Gen, die eine Cystinurie bei Englischen und Französischen Bulldoggen verursachen, wurden getestet. Mögliche Interpretationen der genetischen Testergebnisse:

- A) Hunde, die eine homozygote Mutation im Exon 2 und/oder im Exon 10 des SLC3A1-Gens tragen, haben ein Risiko für die Entwicklung einer Cystinurie, d. h. Hunde mit dem Ergebnis c.574G/G und/oder c.2092G/G. Cystinurie kann sich auch bei Hunden entwickeln, die die homozygote Mutation c.649A/A oder die heterozygote Mutation c.649G/A im SLC7A9-Gen tragen (unvollständige rezessive Störung). Wir empfehlen, sich nur mit Partnern zu paaren, die keine der genannten Mutationen tragen.
- B) Träger mit einem Risiko für die Entwicklung einer Cystinurie sind heterozygot für eine oder mehrere der genannten Mutationen und tragen immer c.649G/A, d.h. Hunde mit c.574A/G und/oder c.2092A/G und immer c.649G/A Ergebnis. Wir empfehlen, nur mit Partnern zu verpaaren, die keine dieser Mutationen tragen.
- C) Träger der Cystinurie sind heterozygot in einer oder zwei getesteten Mutationen des SLC3A1-Gens, d.h. Hunde mit c.574A/G und/oder c.2092A/G und c.649G/G Ergebnis. Wir empfehlen, nur mit Partnern zu verpaaren, die keine dieser Mutationen tragen.
- D) Bei **Hunden** mit einem c.574A/A, c.2092A/A, c.649G/G Ergebnis besteht kein Risiko für die Entwicklung einer Cystinurie (d.h. diese Mutationen bedingen eine Cystinurie).

Der Test schließt das Vorhandensein einer anderen, derzeit noch unbekanntem Mutation, die eine Cystinurie verursachen kann, nicht aus.

Methode: SOPAgriseq_canine, ngs

Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

Berichtausgabedatum: 06.02.2021
Untersuchungsdatum: 01.02.2021 - 06.02.2021
Freigegeben: Mgr. Martina Šafrová, Laborleiterin

SAMPLE



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.