

Bestimmung der Mutation c.586C>T im
Exon 2 des SLC3A1-Gens, die die Zystinurie
bei Neufundländer und bei der
Landseer-Rasse 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)

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 Mutation c.586C>T des Exon 2 im Gen SLC3A1 des Hundes, die die Zystinurie bei der Neufundländer-Rasse und der verwandten Landseer-Rasse verursacht, untersucht. Infolge der Ansammlung des Zystins im Urin kann es zur Bildung von Zystinkristallen im Urin der betroffenen Hunde kommen. Die Kristalle können unangenehme Gesundheitskomplikationen in Form von Uringries und Urinsteinen verursachen, die bis zur Verstopfung der Harnwege führen können.

Dies ist eine autosomal rezessiv vererbte Krankheit. Das bedeutet, dass sie sich nur bei Tieren, die diese Deletion in beiden Allelen des Gens SLC3A1 (P/P-Tiere) tragen, äußert. Bei heterozygotischen Tieren (mit dem Ergebnis N/P) äußert sich die Krankheit nicht, aber die Tiere sind Träger dieser Krankheit. Im Falle einer Kreuzung von zwei Heterozygoten wird theoretisch 25 % der Abkömmlinge ganz gesund sein (N/N), 50 % der Abkömmlinge werden Träger dieser Krankheit sein (N/P) und 25 % vererbt von beiden Eltern das mutierte Allel und werden mit Zystinurie betroffen (P/P).

Methode: SOPAgriseq_canine, ngs, akkreditierte Methode

Die Sensitivität der Methode (Wahrscheinlichkeit, dass das mutierte Allel im Gen des Heterozygoten oder mutierten Homozygoten richtig entdeckt wird) ist größer als 99%. Die Spezifität der Methode (Wahrscheinlichkeit, dass das gesunde Allel im Gen des Heterozygoten oder gesunden Homozygoten richtig entdeckt wird) ist größer als 99%.

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



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.