GENOMIA
genetic laboratory

Prüfbericht #108256

Detektion der Expansion der wiederholenden Dodekamer-Sequenz im NHLRC1-Gen, das die Lafora Epilepsie beim Beagle und Mini-Rauhaardackel verursacht

Probe
Probenummer: 18-08120
Name: Hasco vom Ammeler Forst
Rasse: Beagle
Microchip: 756 097 200 034 766
Registrationsnummer: 675986
Geburtsdatum: 10.09.2008
Geschlecht: Männchen
Eingangsdatum: 28.03.2018
Probentyp: Blut
Identität des Tieres bei der Probenentnahme überprüftu bei Dr. med. vet. Fabienne Künzli

Besteller
Andrea Wanner
Stegbachstrasse 8
4653 Obergösgen
Switzerland

Ergebnis: N_2/N_2

Ergebnis-Code:

- N_2/N_2, N_3/N_3, N_2/N_3 = negativer Genotyp, der Hund trägt zwei oder drei Dodekamer-Sequenzen.
- N_2/P, N_3/P = Anlagenträger für Lafora-Epilepsie.
- P/P = und erkrankt an Lafora-Epilepsie.

Interpretierung der Ergebnisse

Es wurde die Anwesenheit oder die Absenz der Dodekamer-Wiederholungsexpansion im NHLRC1-Gene, welche die Lafora-Epilepsie beim Beagle und Mini-Rauhaardackel verursacht, untersucht.

Die Lafora Krankheit ist eine Erbkrankheit. Die klinischen Symptome zeigen sich in der Regel im Alter von 5 bis 6 Jahren des Hundes oder später. Die Krampfanfälle äußern sich durch unwillkürliche rasche Muskelzuckungen. Im Laufe der Zeit kommen dazu noch andere neurologische Symptome wie Ataxie, Blinzeln, Blindheit oder Demenz. Diese Form der Epilepsie ist unheilbar und fatal.

Die Expansion der wiederholdenden Dodekamer-Sequenz, welche die Lafora-Epilepsie verursacht, wird autosomal rezessive vererbt. Es erkranken nur Hunde P/P, die die Expansion in beiden Kopien des von beiden Eltern vererbten NHLRC1-Gens haben. Die Analgenträger des mutierten Gens N/P sind klinisch gesund, können jedoch diese Mutation an ihre Nachkommen weitergeben. Falls zwei Anlagenträger verpaart werden, werden theoretisch 25% der Nachkommen vollkommen gesund, 50% der Nachkommen werden Anlagenträger und 25% der Nachkommen vererbt das mutierte Gen von beiden Eltern und erkranken an der Epilepsie.

Methode: SOP187-Lafora, ASA-PCR der DNA-modifizierten Template

Erstellungsdatum: 06.04.2018
Name der verantwortlichen Person: Mgr. Martina Šafrová, Laborleiterin

verified and certified document
GENOMIA genetic laboratory

Genomia s.r.o, Janáčkova 51, 32300 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

Verifikationsbericht-Code ist CJF7-F7KH-TCNF-YYM5-B9JA. Überprüfung: www.genomia.cz. Das Ergebnis bezieht sich nur auf die geprüfte Probe. Der Prüfbericht darf nur als ein Ganzes reproduziert werden, ansonsten nur mit der Zustimmung des Labors.