

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

Probe

Probenummer: 17-32617
Name: Sweet DUNCAN of Justine's Pack
Rasse: Beagle
Tätowierungsnummer: 07/827
Microchip: 276 096 900 329 171
Registrationsnummer: VDH/BCD 07-827
Geburtsdatum: 16.12.2007
Geschlecht: Männchen
Eingangsdatum: 19.01.2018
Probentyp: Blut
Identität des Tieres bei der Probenentnahme überprüft bei Robert Sohl

Besteller

Peter Schacherbauer
Descartesstraße 21
84489 Burghausen
Germany

Ergebnis: N₃/P

Ergebnis-Code:

- N₂/N₂, N₃/N₃, N₂/N₃ = negativer Genotyp, der Hund trägt zwei oder drei Dodekamer-Sequenzen.
- N₂/P, N₃/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 wiederholenden 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 Anlagenträger 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: SOPSOP187-Lafora, ASA-PCR der DNA-modifizierten Template

Erstellungsdatum: 31.01.2018

Name der verantwortlichen Person: Mgr. Martina Šafrová, Laborleiterin



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