

Laboklin GmbH & Co. KG, Steubenstraße 4, 97688 Bad Kissingen

Frau
Sara Collura
Birkenweg 13
79771 Klettgau
Deutschland

Untersuchungsbefund Nr.: 2411-W-120302
Probeneingang: 06.11.2024
Datum Befund: 19.11.2024
Untersuchungsbeginn: 06.11.2024
Untersuchungsende: 19.11.2024
Befundstatus: Endbefund

Tierart:	Katze
Rasse:	Maine Coon
Geschlecht:	weiblich
Name:	Samavi *CH Ava
Geburtsdatum / Alter:	07.10.2024
Probenmaterial:	eNAT
Patientenbesitzer:	Collura, Sara
EDV-Nummer / Befund-ID:	---

LABO **XXL** Genetics

Bei genetischen Tests untersuchen wir die Varianten, die mit Erbkrankheiten oder genetischen Merkmalen assoziiert sind. Die Ergebnisse der genetischen Untersuchungen zeigen für die untersuchten Varianten immer beide Allele des Tieres. Dabei ist "N" die Angabe für das Wildtyp-Allel, die auffälligen Allele tragen die Bezeichnung der damit assoziierten Erkrankung (hier exemplarisch "mut").

Mögliche Ergebnisse:

- N/N: Die für die Krankheit untersuchte Variante liegt nicht vor.
- N/mut: Das untersuchte Tier trägt eine Kopie der untersuchten Variante.
- mut/mut: Das untersuchte Tier trägt zwei Kopien der untersuchten Variante.

Mit diesen genetischen Informationen allein, kann jedoch noch keine Aussage getroffen werden, ob, wann oder in welchem Ausmaß eine Krankheit auftritt. Bei manchen Krankheiten hängt die Schwere der Erkrankung noch von weiteren, teils nicht genetisch bestimmbar Faktoren ab. Auch variable Penetranzen - unterschiedlich schwere Ausprägungen, spielen häufig eine Rolle. In der Regel tritt die Krankheit bei rezessiven Erbkrankheiten erst bei zwei Kopien der untersuchten Variante auf. Bei dominanten Erbkrankheiten wirkt sich bereits eine Kopie der Variante auf das Auftreten der Krankheit aus.

Genauere Informationen zu den einzelnen Erbkrankheiten finden Sie auf unserer Website.

Genetische Bestimmung der Blutgruppe - PCR

Ergebnis: Genotyp N/N

Interpretation: Das untersuchte Tier ist reinerbig (homozygot) für das N-Allel. Es trägt somit nicht die bisher bekannten ursächlichen Varianten für die Allele b und c, welche mit der serologischen Blutgruppe B bzw. AB (C) korreliert sind.

Erfasst werden drei genetische Varianten (268T>A, 179G>T, 1322delT) für die Allele b und eine Variante (364C>T) für c.

Allelische Reihe nach Dominanz: N>c>b

RASSESPZIFISCHE VARIANTEN

Auffällige Ergebnisse	Genotyp	Gen	Variante
Faktor XI Defizienz - PCR	N/FXI	F11	G-A
Unbedenkliche Ergebnisse	Genotyp	Gen	Variante
Congenitale Hypothyreose (CH) - PCR	N/N	TPO	C-T
Cystinurie - PCR	N/N	SLC7A9	T-A
FXII-Defizienz (1321delC)- PCR	N/N	F12	DEL
FXII-Defizienz (1631G>C)- PCR	N/N	F12	DEL
Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM1) Maine Coon - PCR	N/N	MYBPC3	C-G
MDR1-Genvariante (MDR) - PCR	N/N	ABCB1	DEL
Mucopolysaccharidose Typ VII (MPS VII) - PCR	N/N	GUSB	G-A
Myotonia congenita - PCR	N/N	CLCN1	G-T
Polydaktylie - Hw-Variante - PCR	N/N	LMBR1	T-C
Polydaktylie - UK1-Variante - PCR	N/N	LMBR1	C-G
Polydaktylie - UK2-Variante - PCR	N/N	LMBR1	T-A
Pyruvatkinase-Defizienz - PCR	N/N	PKLR	G-A
Spinale Muskelatrophie (SMA) - PCR	N/N	LIX1	COMPLEX

RASSEUNSPZIFISCHE VARIANTEN

Unbedenkliche Ergebnisse	Genotyp	Gen	Variante
Acrodermatitis enteropathica (AE) - PCR	N/N	SLC39A4	C-G
Alpha-Mannosidose (AMD) - PCR	N/N	MAN2B1	DEL
Autoimmunes lymphoproliferatives Syndrom (ALPS) - PCR	N/N	FASLG	INS
Gangliosidose (GM1) - PCR	N/N	GLB1	C-G
GM2-Gangliosidose - PCR	N/N	HEXB	DEL
Gangliosidose (GM2) - PCR	N/N	HEXB	DEL
Glycogenspeicherkrankheit (GSDIV) - PCR	N/N	GBE1	COMPLEX
Head Defect - PCR	N/N	ALX1	DEL
Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM3) Ragdoll - PCR	N/N	MYBPC3	G-A
Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM4) Sphynx - PCR	N/N	ALMS1	G-C
Hypokaliämie - PCR	N/N	WNK4	C-T
Hypotrichose/Kurzlebigkeit - PCR	N/N	FOXN1	DEL
Kongenitales myasthenes Syndrom (CMS) - PCR	N/N	COLQ	C-T
Mucopolysaccharidose Typ VI (MPS VI) - PCR	N/N	ARSB	A-G, C-T
Osteochondrodysplasie - PCR	N/N	TRPV4	C-A
Polyzystische Nierenerkrankung (PKD) - PCR	N/N	PKD1	C-A
Primäres Erbliches Glaukom (PCG) - PCR	N/N	LTBP2	INS
Progressive Retinaatrophie (PRA-b) - PCR	N/N	KIF3B	C-T
Progressive Retinaatrophie (pd-PRA) - PCR	N/N	AIPL1	C-T
Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA)- PCR	N/N	CEP290	A-C

FELLFARBEN & FELLMERKMALE

Genetischer Test	Genotyp	Allelische Reihe
Fellfarbe Braun - PCR	B/B	B>b>bl
Farbverdünnung Dilution - PCR	d/d	D>d
Fellzeichnung Agouti - PCR	a/a	A>a
Fellfarbe Charcoal - PCR	a/a	A>a
Tabby (W841X)	Tab/Tab	TaM>Tab
Tabby (S59X)	TaM/TaM	TaM>Tab
TiA (Cys63Tyr)	N/N	TiA=TiCK>N
TiCK (Ala18Val)	N/TiCK	TiA=TiCK>N
Farbvariante Colourpoint - PCR	C/C	C>cb>cs
Farbvariante "Snow" Bengal - PCR	C/C	C>cb>cs
Fellfarbe Amber - PCR	E/E	E>e
Fellfarbe Copal - PCR	E/E	E>ec
Fellfarbe Russet - PCR	E/E	E>er
Farbvariante Gold (Kupfer) - PCR	N/N	N>wbBSH
Farbvariante Gold (Sunshine) - PCR	N/N	N>wbSib
Farbvariante Gold (extreme Sunshine) - PCR	N/N	N>wbeSIB>wbSib
Felltyp Curly - PCR	N/N	Cu>N
Hairless/Curly Coat (SPH/DRX) - PCR	N/N	N>hr>re
Haarlänge - PCR	M4/M4	

Das Ergebnis gilt nur für das im Labor eingegangene Probenmaterial. Die Verantwortung für die Richtigkeit der Angaben zu den eingesandten Proben liegt beim Einsender. Gewährleistungsverpflichtungen dafür können nicht übernommen werden. Schadensersatzverpflichtungen sind, soweit gesetzlich zulässig, auf den Rechnungswert der durchgeführten Untersuchung/en beschränkt, im Übrigen haften wir nur für Vorsatz und grobe Fahrlässigkeit, soweit gesetzlich möglich.

Weitere Genveränderungen, die ebenfalls die Ausprägung der Erkrankung/Merkmale beeinflussen können, können nicht ausgeschlossen werden. Die Untersuchung/en erfolgte/n nach dem derzeitigen allgemeinen wissenschaftlichen Kenntnisstand.

Das Labor ist für die auf diesem Befund aufgeführten Untersuchungen akkreditiert nach DIN EN ISO/IEC 17025:2018 (ausgenommen Partnerlabor-Leistungen).

Erläuterungen zur Fellfarbgenetik

Eine Hilfe zur Interpretation der genetischen Varianten finden Sie hier:

https://shop.labogen.com/fellfarbgenetik_katze

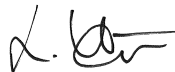


Zuchtverbandsrabatte wurden für rabattfähige Leistungen berücksichtigt!

Das Methoden-Abkürzungsverzeichnis finden Sie unter www.laboklin.com in der Rubrik "Leistungen".

Die Untersuchungsergebnisse beziehen sich auf das uns eingesandte Probenmaterial. Dieses war untersuchungsfähig, sofern nichts anderes angegeben ist. Die Richtigkeit der Angaben zu den Proben verantwortet der Einsender. Dieser Prüfbericht darf nur vollständig und unverändert weitergegeben werden. Abweichende Vorgehensweisen bedürfen der schriftlichen Genehmigung der Laboklin GmbH & Co. KG. Hinweis: Wer die in diesem Dokument aufgeführten Daten absichtlich so speichert oder verändert, dass bei ihrer Wahrnehmung eine unechte/verfälschte Urkunde vorliegen würde, oder derart gespeicherte oder veränderte Daten gebraucht, macht sich strafbar und muss mit juristischen Konsequenzen rechnen.

LABOKLIN ist ein nach DIN EN ISO/IEC 17025:2018 akkreditiertes Labor, mit Nummern D-PL-13186-01-01, D-PL-13186-01-02 und D-PL-13186-01-03. Diese Akkreditierung bezieht sich auf alle in der Akkreditierungsurkunde aufgeführten Prüfverfahren.



Fr. MSc Laura Hübner
Abt. Molekularbiologie

***** ENDE des Befundes *****