



Bestimmung der Mutation C663T im Exon 2 des SLC3A1-Gens, die die Zystinurie bei Neufundländer und bei der Landseer-Rasse verursacht, nach der PCR-RFLP-Methode

### Besteller

Jiří Janda  
Na Jablonce 22  
18200 Praha 8  
Czech Republic

### Probe

Probenummer: 09-35501  
Name: Hillary od Trojské skály  
Rasse: Newfoundland dog  
Tätonummer: 5242  
Mikrochipnummer: -  
Geburtsjahr: -  
Sex: Weibchen  
Datum des Probenempfangs: 22.12.2009  
Art des geprüften Materials: Mundhöhlenschleimhaut

Ergebnis: Es wurde keine Mutation entdeckt (N/N)

### Interpretierung der Ergebnisse

Es wurde die Mutation des Exon 2 im Gen SLC3A1 des Hundes, die die Zystinurie, ein vererbter Stoffwechseldefekt des Transports der Aminosäuren 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: SOP03, 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%.

Erstellungsdatum: 23.12.2009

Name der verantwortlichen Person: Mgr. Markéta Dajbychová, Leiterin des Veterinärlabors