

**DNA-TEST AV GENEN ABCA4 FÖR STARGARDTS SJUKDOM
(CANINE-STGD1) HOS LABRADOR RETRIEVER**

Laboratorienummer: 12502

TESTAD HUND

Registreringsnummer: **DK13451/2018**
Registrerat namn: **Emshope New Girl in Town**
ID-nummer / tatuering: 208250000124809

TESTRESULTAT

CANINE-STGD1

Resultatet av DNA-testet visar att **Emshope New Girl in Town** (DK13451/2018) är heterozygot (N/InsC) för sjukdomsallelen i genen *ABCA4* och är därmed klassad som **anlagsbärare av CANINE-STGD1**.

KOMMENTAR:

Resultatet från DNA testet för CANINE-STGD1 visar om hunden har en insertion av en extra cytosin-nukleotid (c.4176insC) i genen *ABCA4*. Insertionen orsakar Stargards sjukdom hos hundar och är en ärftlig autosomal näthinnedegenerativ sjukdom. Insertionen av en extra cytosin (C) i *ABCA4*-genen (c.4176insC) resulterar i att hunden inte kan producera ett funktionellt *ABCA4*-protein. För ytterligare information se: Mäkeläinen et al. (2019) PLoS Genet 15(3): DOI: <https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1007873>.

Normal

En hund som är normal för CANINE-STGD1 är homozygot för normalallelen (N/N), är inte bärare av sjukdomsallelen (c.4176insC) i *ABCA4*-genen och kommer därmed inte utveckla den form av Stargards sjukdom som orsakas av den undersökta genetiska varianten. Det kan dock inte uteslutas att hunden har andra genetiska varianter som orsakar Stargards sjukdom hos hundar.

Anlagsbärare

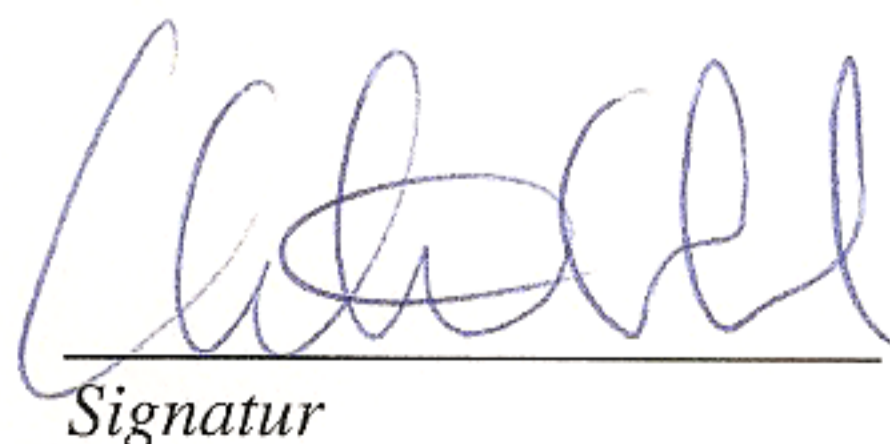
En hund som är bärare (heterozygot) av sjukdomsallelen för CANINE-STGD1 (N/InsC) kommer inte att utveckla den form av Stargards sjukdom (CANINE-STGD1) som orsakas av den undersökta genetiska varianten. Det kan dock inte uteslutas att hunden har andra genetiska varianter som orsakar Stargards sjukdom hos hundar.

Genetiskt affekterad

En hund med resultatet "genetiskt affekterad" är homozygot (InsC/InsC) för sjukdomsallelen (c.4176insC) i genen *ABCA4* och kommer under sin livstid med stor sannolikhet att utveckla den form av Stargards sjukdom (CANINE-STGD1) som orsakas av den undersökta genetiska varianten.

Uppsala, 2021-04-12

Ort & Datum



Signatur

Charlotte Grundel

Namn