

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

Laboratorienummer: 13472

TESTAD HUND

Registreringsnummer: DK04760/2019

Registrerat namn: **Labrande Da vinci**

ID-nummer / tatuering: 208250000123794

TESTRESULTAT**CANINE-STGD1**

Resultatet av DNA-testet visar att **Labrande Da vinci** (DK04760/2019) är homozygot (N/N) för normalallelen i genen *ABCA4* och är därmed klassad som **normal för 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 näthinne degenerativ 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

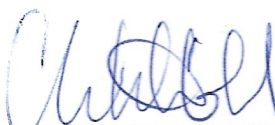
En hund som är bärare (heterozygot) av sjukdomsallelen för CANINE-STGD1 (N/InsC) kommer inte att utveckla den form av Stargards sjukdom (CANINE-STGD1) som orsakas av den undersökta genetiska varianten. Det kan dock inte uteslutas att hunden har andra genetiska varianter som orsakar Stargards sjukdom 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, 2022-06-10

Ort & Datum



Signatur

Charlotte Grundel

Namn