



LABORATORIO ANALISI VETERINARIE BIGENE

Laboratorio accreditato ISAG



Institutional Member N. 119173

Laboratorio referente
riconosciuto da ENCI

accreditato CRENAL

Specie CANE	Razza BASSOTTI TEDESCHI	Proprietario CARDILLO IULIUCCI ANTONELLA	Nome ORSINI ROYALS DAYTONA
Sesso F	Età 1	Micro Chip 380260160009032	Veterinario D'ALESSANDRO DR. GIROLAMO

Accettazione N. **13.044** del 23/06/21

ANALISI GENETICA

ATROFIA RETINICA PROGRESSIVA (CORD1-PRA)

- Campione: Sangue in k3edta
- METODICA: sequenziamento diretto
- RISULTATO: Normale/Mutato
- INTERPRETAZIONE: Eterozigote portatore della mutazione responsabile della CORD1-PRA.

RAZZA AFFETTA: Bassotti a pelo duro standard, bassotti nani a pelo lungo, springer spaniel inglesi; la mutazione sembra essere presente anche per la razza Curly Coated Retriever.

Cord-PRA (cone-rod dystrophy - PRA) è una malattia degenerativa della retina.

- Insorgenza: Dal sesto mese in poi
- Frequenza: non calcolata
- Gene: RPGRIP1
- Mutazione: g. 8228_8229 insA29GGAAGCAACAGGATG (exon 2)
- Trasmissione: Autosomica Recessiva *

* I soggetti con risultato Normale / Normale non portano la mutazione; soggetti Normale / Mutato sono portatori della mutazione. In soggetti con entrambi gli alleli mutati (Mutato / Mutato) la Cord1 non si sviluppa necessariamente. L'esatto meccanismo della Cord1 non è ancora del tutto conosciuto; non si può escludere l'influenza di altre mutazioni o modificazioni a livello di trascrizione.

Note:

Nel 2012, Miyadera et. al ha pubblicato un nuovo studio, che ha parzialmente modificato la posizione della mutazione 8228_8229 g insA29GGAAGCAACAGGATG come causale della malattia di Cord1. Nello studio sono stati trovati diversi cani con mutazioni in entrambi gli alleli (omozigote mutato) che non presentano sintomi clinici della malattia. Sembra che il meccanismo della malattia di Cord1 sia più complesso di quanto originariamente inteso. Ulteriori ricerche continuano ad esplorare il meccanismo della trascrizione del gene RPGRIP1. Non si può escludere l'eventuale presenza di altre mutazioni.

- Bibliografia:

- Mellersh CS, Bournnell ME, Pettitt L, Ryder EJ, Holmes NG, Grafham D, Forman OP, Sampson J, Barnett KC, Blanton S, Binns MM, Vaudin M.

Canine RPGRIP1 mutation establishes cone-rod dystrophy in miniature longhaired dachshunds as a homologue of human Leber congenital amaurosis.

Genomics. 2006;88:293-301.

- J.W. Kijas, et al.

Cloning of the canine ABCA4 gene and evaluation in canine cone-rod dystrophies and progressive retinal atrophies.

Mol. Vision 10 (2004) 223-232.

- Wiik AC, Wade C, Biagi T, Ropstad EO, Bjerkas E, Lindblad-Toh K, Lingaas F.

A deletion in nephronophthisis 4 (NPHP4) is associated with recessive cone-rod dystrophy in standard wire-haired dachshund.

Genome Res. 2008;18:1415-21.

- C. Turney, et al. (2007)

Pathological and electrophysiological features of a canine cone-rod dystrophy in the miniature longhaired dachshund.

Invest. Ophthalmol. Visual Sci. 2007;48:4240-4249.

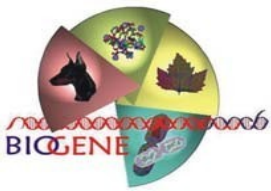
- Ropstad, E.O., Bjerkas, E., and Narfstrom, K. 2007a.

Electroretinographic findings in the Standard Wire Haired Dachshund with inherited early onset cone-rod dystrophy.

Doc. Ophthalmol. 114: 27-36.

- Ropstad, E.O., Bjerkas, E., and Narfstrom, K. 2007b.

continua a pag 2 >



LABORATORIO ANALISI VETERINARIE BIGENE

Laboratorio accreditato ISAG



Institutional Member N. 119173



Laboratorio referente
riconosciuto da ENCI



accreditato CRENAL

Specie CANE	Razza BASSOTTI TEDESCHI	Proprietario CARDILLO IULIUCCI ANTONELLA	Nome ORSINI ROYALS DAYTONA
Sesso F	Età 1	Micro Chip 380260160009032	Veterinario D'ALESSANDRO DR. GIROLAMO

Accettazione N. **13.044** del 23/06/21

Clinical findings in early onset cone-rod dystrophy in the Standard Wire-haired Dachshund.
Vet. Ophthalmol. 10: 69-75.
- Keiko Miyadera, Ian Brierley, Jesu's Aguirre-Hernández, Cathryn S. Mellersh, David R. Sargan.
Multiple Mechanisms Contribute to Leakiness of a Frameshift Mutation in Canine Cone-Rod Dystrophy.
PLOS ONE, December 2012, Volume 7, Issue 12, e51598

Il laboratorio non è responsabile per le informazioni riguardanti il materiale pervenuto che restano a carico del mittente.
In caso di controversie, ogni obbligo a risarcimenti non può superare il valore del test eseguito.

GENUINE CODE

Inquadrando con il telefonino il QR si aprirà direttamente il certificato originale depositato nei nostri archivi.



Il Direttore Sanitario
Dott. Giovanni Emmanuele

