

Merkblatt Klinische Genetik

Vorgehen bei Verdacht auf Vorliegen einer erblich bedingten Erkrankung

1. Familien-Anamnese erheben

- Ist etwas über die Eltern bekannt?
Sind Mutter und/oder Vater von der gleichen Krankheit betroffen?
- Ist etwas über die Wurfgeschwister (und evtl. weitere Vollgeschwister) bekannt?
Wie viele Tiere im Wurf? Geschlechterverteilung?
Wie viele männliche / weibliche Tiere sind von der gleichen Krankheit betroffen?
Gab es Totgeburten oder früh verstorbene Welpen, die nicht registriert wurden?
- Ist die gleiche Krankheit schon einmal bei weiteren Verwandten oder in der gleichen Rasse beobachtet worden?
- Handelt es sich um ein reinrassiges Tier? (Inzucht?)

2. Falls Interesse an Forschungsprojekt → möglichst vollständige medizinische und pathologische Diagnostik je nach Phänotyp (neurologisch, dermatologisch, etc.)

3. Proben gewinnen

- **Zwingend:** Für genetische Untersuchungen: genomische DNA
Mögliches Probenmaterial um genomische DNA zu isolieren:
EDTA-Blut, Haare mit Wurzeln, native Gewebeproben
- **Optional:** Für allfällige funktionelle Untersuchungen: RNA und/oder Protein
Gewebeproben von betroffenen Organen in RNA-later (für RNA),
native Gewebeproben bei -80°C (für Protein)

Genetische Untersuchungen an Einzeltieren sind zwar möglich, aber die Erfolgchancen sind viel besser, wenn DNA-Proben von kompletten Familien gewonnen werden. Dabei gibt es folgende Prioritäten (1 = hoch, 4 = niedrig):

- 1 = betroffenes Tier
- 2 = Eltern des betroffenen Tiers
- 3 = Vollgeschwister des betroffenen Tiers
- 4 = sonstige Verwandte oder Tiere der gleichen Rasse

4. Anforderungen bei Proben für das Institut für Genetik

- 1 – 5 ml EDTA-Blut (gerne ≥ 2 ml, sofern medizinisch vertretbar)
- Ausgefülltes und vom Besitzer unterschriebenes Einsendeformular
- Kopie des Stammbaums
- Kopien aller relevanten klinischen und diagnostischen Befunde
(zum klinischen Befund gehört die Familien-Anamnese)

Link für Einsendeformulare:

https://www.genetics.unibe.ch/forschung/probeneinsendung/index_ger.html