

Gen: COMMD1 (MURR1)
Sjukdom: Koppartoxikos
Ras: Bedlington terrier

Referens: Forman O P, et al. (2005). Characterization of the COMMD1 (MURR1) mutation causing copper toxicosis in Bedlington terriers. *Anim Genet.* Dec;36(6):497-501.

Koppartoxikos är en ärftlig sjukdom som beror på en defekt kopparmetabolism, vilket leder till förhöjd kopparkoncentration i levern. Arvsgången är autosomalt recessiv, vilket innebär att det behövs två kopior av den defekta genen, en från varje förälder, för att sjukdomen ska utvecklas. Forskning har identifierat mutationen, en stor deletion av en del av genen COMMD1.

Copper toxicosis is an hereditary disease in which failure of the liver to expel dietary copper leads to a build-up of this toxic metal causing illness and death. It is inherited as an autosomal recessive trait. As such, two copies of the defective gene, one inherited from each parent, need to be present before an individual displays clinical signs. The previous DNA test detected changes in a DNA marker. Research has identified the mutation as a massive deletion of part of the DNA of a gene called COMMD1.

Testresultat:

Fri (Normal):

Hunden har två kopior av den normala genen och kommer inte att utveckla koppartoxikos orsakad av deletionen i COMMD1-genen som DNA testet undersöker. Det kan dock inte uteslutas att hunden bär på andra mutationer som kan ge sjukdomen.

Bärare:

Hunden har en kopia av den normala genen och en kopia av den muterade COMMD1-genen. En hund som är bärare kommer inte att utveckla koppartoxikos orsakad av mutationen i den gen som DNA-testet undersöker. En hund som är bärare kan dock överföra anlaget till sin avkomma.

Genetiskt affekterad:

En hund med resultatet "genetiskt affekterad" har två kopior av mutationen som ger koppartoxikos och riskerar att utveckla sjukdomen under sin livstid.