GENOMIA
genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #012345

Diagnostický test spinální muskulární atrofie

Zákazník: Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic
Vyšetřovaný:
Vzorek: 08-12346
Datum přijetí vzorku: 01.01.2008
Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem
Jméno: Madame Théophile DEMO
Plemeno: Perská kočka
Datum narození: 31.12.1909
Reg. číslo: (CZ)ABCD EF 123/45/XYZ
Mikročip: 123 456 789 012 345
Pohlaví: samice
Datum odběru: 01.01.2008
Při odběru byla ověřena identita jedince.

Výsledek: Mutace nebyla detekována (N/N)

Vysvětlivky: N/N = normální genotyp. N/P = přenašeč mutace. P/P = mutovaný genotyp (u jedince se s největší pravděpodobností projeví onemocnění). (N = negativní; P = positivní)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace ~140 kb delece zahrnující části LIX1 a LNPEP genů oblasti kočičího chromozomu 1 (FCA1q), způsobující onemocnění spinální muskulární atrofie (SMA) u plemene mainské mývalí kočky. Na základě postupné ztráty funkce neuronů, se okolo věku 3-4 měsíců projevuje svalová slabost. U koťat se rozvíjí podivná chůze s houpavým pohybem končetin, někdy přenášejí při chůzi více váhu na prsty. Ve věku 5-6 měsíců již ochabují zadní končetiny, kočky jsou při výskoku a seskoku nejisté. Délka života je ovlivněna mírou postižení.

Mutace způsobující SMA je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců P/P, kteří mají mutaci v obou kopiích LIX1 a LNPEP genu. Přenašeči mutovaného genu N/P jsou klinicky zdraví, ale mohou přenášet mutaci na své potomky. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých (N/N), 50 % potomků přenašečů (N/P) a 25 % potomků (P/P)zdědí od obou rodičů mutovaný gen a bude postiženo spinální muskulární atrofií.

Metoda: SOP176-SMA, ASA-PCR

Datum vystavení zprávy: 06.01.2008
Datum provedení zkoušky: 12.06.2008 - 06.01.2008
Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře



Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

Kód pro ověření zprávy je 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. Jděte na www.genomia.cz pro ověření.
Zpráva o výsledku zkoušky nesmí být bez souhlasu laboratoře reprodukována jinak než celá.
Výsledek se vztahuje pouze ke zkoušenému vzorku, tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.

SAMPLE