

Klient: Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic

Badany próbka:

Próbka: 21-12345

Data otrzymania: 01.02.2021

Typ próbki: krew

Informacje dostarczone przez klienta

Nazwisko: Lassie DEMO

Rasa: Plemeno

Numer tatuażu: 1392013

Mikroczip: 123 456 789 012 345

Numer rejestracyjny: REGQ12345

Data urodzenia: 1.1.2020

Płeć: samica

Data pobrania: 01.02.2021

Tożsamość zwierzęcia została zweryfikowana.

Wynik: PREVIEW RESULT LINE

Wyjaśnienie wyników

Zbadano obecność lub brak mutacji c.1924C>T w genie SH3TC2, mutacji c.1479+1G>A w genie MTMR2 oraz mutacji c.434T>C w genie MPZ powodujących hipomielinizacyjną polineuropatię u golden retrieverów. Hipomielinizacyjna polineuropatia jest chorobą uwarunkowaną genetycznie, która dotyczy obwodowego układu nerwowego. Dochodzi w niej do niewystarczającej produkcji osłonki mielinowej, co prowadzi do osłabienia mięśni, zaniku odruchów oraz zaburzeń koordynacji ruchowej. Geny SH3TC2, MTMR2 i MPZ dziedziczą się niezależnie od siebie.

Sposób dziedziczenia mutacji c.1924C>T w genie SH3TC2 oraz c.1479+1G>A w genie MTMR2 jest najprawdopodobniej autosomalny recesywny. Oznacza to, że choroba rozwija się wyłącznie u osobników, które odziedziczyły zmutowany gen od obojga rodziców (P/P). Nosiciele (N/P) są klinicznie zdrowi, jednak mogą przekazywać mutację swojemu potomstwu. W przypadku kojarzenia dwóch osobników heterozygotycznych (N/P), teoretyczny rozkład potomstwa wynosi: 25% osobników całkowicie zdrowych (N/N), 50% nosicieli (N/P) oraz 25% osobników dotkniętych chorobą (P/P).

Dziedziczenie mutacji c.434T>C w genie MPZ jest najprawdopodobniej autosomalne dominujące. Oznacza to, że do ujawnienia się objawów choroby wystarczy jedna kopia zmutowanego genu odziedziczona od jednego z rodziców. Osobniki o genotypach N/P oraz P/P są chore, natomiast jedynie osobniki o genotypie N/N uznaje się za zdrowe. W przypadku kojarzenia dwóch heterozygot (N/P), teoretyczny rozkład potomstwa wynosi: 25% osobników całkowicie zdrowych (N/N), 50% osobników dziedziczących jedną kopię zmutowanego genu oraz 25% osobników dziedziczących dwie kopie zmutowanego genu (P/P), które będą dotknięte chorobą.

Metoda: SOP188-MPS-canine, MPS

Data wystawienia raportu: 06.02.2021

Data przeprowadzenia testu: 01.02.2021 - 06.02.2021

Approved by: Mgr. Martina Šafrová, Laboratory Manager

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

Kod do weryfikacji raportu to 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. Przejdź na www.genomia.cz, aby zweryfikować raport.

Raport z wyników badań nie może być reprodukowany w inny sposób niż w całości bez zgody laboratorium.

Wynik odnosi się tylko do przebadanej próbki w stanie, w jakim została przyjęta. Genomia nie odpowiada za prawidłowość danych przekazanych przez klienta.

