

Wykrycie mutacji c.1658G>A w genie PCK2
powodującej napadową dyskinezę
indukowaną wysiłkiem u owczarków
szetlandzkich

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: Mutacja nie została wykryta (N/N)

Wyjaśnienie wyników

Przeprowadzono badanie na obecność lub brak mutacji c.1658G>A w genie PCK2 powodującej napadową dyskinezę indukowaną wysiłkiem u owczarków szetlandzkich. Napadowa dyskineza jest epizodycznym zaburzeniem ruchowym. Czynniki wyzwalającymi mogą być na przykład wysiłek fizyczny, stres lub wysoka temperatura. Podczas epizodu obserwuje się zaburzenia koordynacji ruchów, wzmożone napięcie mięśniowe, skurcze, lekkie drżenia, a nawet ograniczoną zdolność poruszania się. Zakłada się, że sposób dziedziczenia tej mutacji jest autosomalny dominujący z niepełną penetracją. Dyskineza napadowa może rozwinąć się u psów z wynikiem N/P lub P/P. Psy z wynikiem N/N nie są narażone na dyskinezę napadową.

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.

1 / 1