

Klient: Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic**Badany próbką:**

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)**Legenda:** N/N = normalny genotyp. N/P = nosiciel mutacji. P/P = zmutowany genotyp (najprawdopodobniej będzie dotknięty tą chorobą). (N = negatywny; P = pozytywny)**Wyjaśnienie wyników**

Badano obecność lub brak mutacji c.325delC w genie TPP1, która powoduje NCL2 (neuralną ceroidową lipofuscyozę typu 2) u jamników. Choroba NCL charakteryzuje się gromadzeniem produktów przemiany materii o charakterze lipidowym (ceroidu i lipofuscyny) w komórkach nerwowych. Obecność ogromnych ilości lipofuscyny oraz narastający ucisk prowadzą do uszkodzenia i niszczenia komórek nerwowych w korze mózgowej, mózdzku oraz komórek siatkówki.

Mutacja powodująca NCL2 jest dziedziczona autosomalnie recesywnie. Oznacza to, że choroba rozwinie się wyłącznie u osobników o genotypie P/P, które odziedziczyły zmutowany gen od obojga rodziców. Nosiciele zmutowanego genu N/P są klinicznie zdrowi, ale przekazują chorobę swojemu potomstwu. W przypadku kojarzenia dwóch heterozygotycznych osobników (N/P) teoretycznie 25 % potomstwa będzie całkowicie zdrowe (N/N), 50 % potomstwa będzie nosicielami (N/P), a 25 % potomstwa (P/P) odziedziczy zmutowany gen od obojga rodziców i będzie dotknięte NCL2.

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