

Wykrywanie mutacji
g.58338954_58338989del w genie GLRA1
powodującej hiperekpleksję u
Miniaturowych Owczarków Amerykańskich

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)

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

Wyjaśnienie wyników

Zbadano obecność lub brak mutacji g.58338954_58338989del w genie GLRA1, powodującej hiperekpleksję (chorobę przestrachu) u Miniaturowych Owczarków Amerykańskich. Hiperekpleksja jest rzadkim zaburzeniem neurologicznym, które wpływa na zdolność mięśni do prawidłowego rozluźniania się. Objawy kliniczne obejmują nadmierne reakcje na bodźce, prowadzące do epizodów sztywności mięśni oraz krótkotrwałej niemożności poruszania się.

Mutacja powodująca hiperekpleksję dziedziczona jest autosomalnie recesywnie, co oznacza, że choroba rozwija się wyłącznie u psów, które odziedziczą zmutowany allel od obojga rodziców; choroba dotyczy jedynie psów o genotypie P/P. Psy o genotypie N/P uznawane są za nosicieli choroby (heterozygoty). U potomstwa dwóch heterozygot można oczekiwać następującego rozkładu genotypów: 25% N/N, 25% P/P oraz 50% N/P.

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.