GENOMIA
genetic laboratory

Świadectwo wyników #012345

Wykrywanie mutacji c.371G>A w genie TSEN54 powodującej leukodystrofię u sznaucera standardowego

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

Badano obecność lub brak mutacji c.371G>A w genie TSEN54, powodującej leukodystrofię u sznaucera standardowego. Leukodystrofia jest chorobą neurodegeneracyjną obejmującą istotę białą mózgu. Choroba charakteryzuje się ciężkimi zaburzeniami rozwoju i utrzymania mieliny w mózgu. Objawy kliniczne pojawiają się bardzo wcześnie, zwykle wkrótce po urodzeniu lub w ciągu pierwszych 4 tygodni życia szczenięcia.

Mutacja powodująca leukodystrofię jest dziedziczona autosomalnie recesywnie, co oznacza, że choroba rozwija się wyłącznie u psów, które odziedziczyły zmutowany allel od obojga rodziców. Choroba dotyczy wyłącznie psów o genotypie P/P. Psy o genotypie N/P są uznawane za nosicieli choroby (heterozygoty). W potomstwie dwóch osobników heterozygotycznych 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

verified and certified document
GENOMIA genetic laboratory

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.

SAMPLE