

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 obecności lub braku mutacji c.1107del w genie CNP, powodującej chorobę spichrzeniową lizosomów (LSD, Lysosomal Storage Disease) u dalmatyńczyków. LSD charakteryzuje się gromadzeniem autofluorescencyjnych inkluzji w lizosomach kory mózgowej, mózdzku, nerwu wzrokowego oraz mięśnia sercowego. U dalmatyńczyków pierwsze objawy neurologiczne pojawiają się zwykle około 18. miesiąca życia i stopniowo się nasilają. Należą do nich lęk, niepokój, chodzenie w kółko, nadwrażliwość, pogorszenie funkcji poznawczych, zaburzenia snu, utrata koordynacji ruchowej, nietrzymanie moczu i kału oraz zaburzenia widzenia.

Sposób dziedziczenia opisano jako autosomalny niepełnie dominujący ze zmienną ekspresją cechy. Osobniki heterozygotyczne (genotyp N/P), które odziedziczyły mutację tylko od jednego z rodziców, mogą wykazywać łagodniejsze, później pojawiające się lub zróżnicowane objawy kliniczne. Natomiast homozygoty (genotyp P/P), które odziedziczyły mutację od obojga rodziców, zwykle wykazują cięższą lub wcześniej rozwijającą się postać choroby. Osobniki z wynikiem N/N nie są zagrożone wystąpieniem LSD.

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.