

Klient: Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic

Badany próbką:

Próbka: 08-12346

Data otrzymania: 01.01.2008

Typ próbki: wymaz z błony śluzowej jamy ustnej

Informacje dostarczone przez klienta

Nazwisko: Madame Théophile DEMO

Rasa: Persian cat

Data urodzenia: 31.12.1909

Numer rejestracyjny: (CZ)ABCD EF 123/45/XYZ

Mikroczip: 123 456 789 012 345

Płeć: samica

Data pobrania: 01.01.2008

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 delecyjnej ~140 kb obejmującej fragmenty genów LIX1 i LNPEP regionu chromosomu 1 kotów (FCA1q) powodującej rdzeniowy zanik mięśni (SMA) u kota rasy Maine Coon. W oparciu o stopniową utratę funkcji neuronów, osłabienie mięśni staje się widoczne około 3-4 miesiąca życia. Kocięta rozwijają dziwny chód z kołyszącymi się kończynami, czasami przenosząc podczas chodzenia większy ciężar na palcach. W wieku 5-6 miesięcy tylne kończyny już słabną, a koty są niestabilne podczas skakania i przeskakiwania. Oczekiwana długość życia zależy od stopnia niepełnosprawności.

Mutacja powodująca SMA jest dziedziczona autosomalnie recesywnie. Choroba objawia się tylko u osobników P/P, które mają mutację w obu kopiach genów LIX1 i LNPEP. Nosiciele zmutowanego genu N/P są klinicznie zdrowi, ale mogą przekazać mutację swojemu potomstwu. W przypadku kojarzenia dwóch heterozygotycznych osobników (N/P), teoretycznie 25% potomstwa będzie całkowicie zdrowe (N/N), 50% potomstwa nosicieli (N/P) i 25% potomstwa (P/P) odziedziczy zmutowany gen od obojga rodziców i będzie dotknięte rdzeniowym zanikiem mięśni.

Metoda: SOP176-SMA, ASA-PCR

Data wystawienia raportu: 06.01.2008

Data przeprowadzenia testu: 12.06.2008 - 06.01.2008

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