

Detekcja mutacji c.118G>A
w genie SOD1 powodującej mielopatię
zwyrodnieniową u psów

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

Zbadano obecność lub brak mutacji c.118G>A w eksonie 2 genu SOD1 powodującej mielopatię zwyrodnieniową (DM) u wielu ras psów. Mutacja ta jest czasami określana jako SOD1A. Choroba objawia się postępującą utratą mobilności, a stan pogarsza się aż do całkowitego paraliżu. Wiek wystąpienia i nasilenie choroby różnią się w zależności od rasy.

Mutacja SOD1A jest dziedziczona w sposób autosomalny recesywny. Choroba występuje tylko u osób, które mają mutację w obu kopiach genu SOD1 (osoby P/P). Nosiciele zmutowanego genu (osoby 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, 50% potomstwa nosicieli i 25% potomstwa odziedziczy zmutowany gen od obojga rodziców i będzie dotknięte mielopatią zwyrodnieniową.

Test nie wyklucza istnienia innej, nieznannej jeszcze mutacji powodującej DM. Mutacja SOD1B odpowiedzialna za DM została również zidentyfikowana u berneńskich psów pasterskich - ten test nie uwzględnia mutacji SOD1B.

Analiza została przeprowadzona przez laboratorium partnerskie. Genomia gwarantuje jakość pracy swojego partnera.

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