GENOMIA genetic laboratory

Świadectwo wyników #012345

Detekcja mutacji c.344G>A genu CAPN1 powodującej LOA u Jack i Parson Russell terierów

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 c.344G>A genu CAPN1 powodującego LOA (Late Onset Ataxia) u psów rasy Jack Russell Terrier i Parson Russell Terrier. LOA objawia się utratą równowagi i koordynacji ruchowej. Objawy kliniczne zwykle stają się widoczne między 6 a 12 miesiącem życia. Głównymi objawami są sztywność tylnych kończyn podczas chodzenia, trudności w chodzeniu po schodach i brak koordynacji podczas skakania. Choroba ma charakter postępujący, z szybkim pogorszeniem równowagi i koordynacji ruchowej po wystąpieniu pierwszych objawów. Badanie neurologiczne dotkniętych psów wykazuje symetryczną ataksję rdzeniowo-móżdżkową - upośledzenie funkcji móżdżku w celu wykonywania precyzyjnych i szybkich ruchów mięśni szkieletowych.

Mutacja powodująca LOA jest dziedziczona w sposób autosomalny recesywny. Oznacza to, że choroba rozwinie się tylko u osób P/P, które są nosicielami mutacji w obu allelach genu CAPN1. Osoby heterozygotyczne (N/P) nie rozwijają choroby, ale są jej nosicielami. Jeśli dwie heterozygoty (N/P) są kojarzone, teoretycznie 25% potomstwa będzie zdrowe, 50% potomstwa będzie nosicielami, a 25% potomstwa odziedziczy zmutowane geny od swoich rodziców, a zatem będzie dotknięte LOA.

Test nie wyklucza obecności mutacji powodującej inny typ ataksji rdzeniowo-móżdżkowej.

Metoda: SOPAgriseq_canine, ngs, w zakresie akredytacji

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 jest akredytowana zgodnie z normą ISO/IEC 17025:2018, numer akredytacji 1549.
Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

ilac-MRA L 1549

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