

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.627C>G genu KCNJ10 powodującej SCA (ataksję rdzeniowo-mózdkową) u Parson Russell Terrierów, Jack Russell Terrierów i Smooth Coated Fox Terrierów. Objawy kliniczne zwykle pojawiają się między 2 a 6 miesiącem życia. Dochodzi do degeneracji nerwów rdzeniowych przekazujących informacje do mózdzku. Objawy są bardzo podobne do tych występujących u psów dotkniętych ataksją o późnym początku (LOA), zaczynając od problemów z koordynacją podczas chodzenia, biegania, skręcania i skakania. Problemy z koordynacją ruchów są często bardzo postępujące. U większości psów rozwija się miokymia - niekontrolowany skurcz mięśni, który również stopniowo się pogarsza, prowadząc do ogólnego skurczu mięśni i przegrzania. U niektórych psów występują również napady padaczkowe.

Mutacja powodująca SCA jest dziedziczona w sposób autosomalny recesywny. Oznacza to, że choroba wystąpi tylko u osobników P/P, które są nosicielami mutacji w obu allelach genu KCNJ10. Osoby heterozygotyczne (N/P) nie rozwijają choroby, ale są jej nosicielami. W przypadku kojarzenia dwóch heterozygot, teoretycznie 25% potomstwa będzie zdrowe, 50% potomstwa będzie nosicielami, a 25% potomstwa odziedziczy zmutowane geny po rodzicach, a tym samym będzie dotknięte SCA.

Test nie wyklucza obecności mutacji odpowiedzialnej za inną formę ataksji rdzeniowo-mózdkowej.

Metoda: SOP188-MPS-canine, MPS, 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



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



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