

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.379_392del14 w genie FUCA1, która prowadzi do przesunięcia ramki odczytu i powstania przedwczesnego kodonu stop podczas syntezy enzymu alfa-L-fukozydazy. Ta mutacja powoduje dziedziczną chorobę metaboliczną — fukozidozę — u psów rasy angielski springer spaniel. U tej rasy fukozidoza manifestuje się przede wszystkim jako zaburzenie neurologiczne. U osobników dotkniętych chorobą obserwuje się problemy motoryczne i behawioralne, zaburzenia koordynacji, ślepotę, głuchotę, zmiany w zachowaniu, wymioty oraz trudności w połykaniu. Objawy zwykle pojawiają się między 18 miesiącami a 4 rokiem życia psa.

Mutacja c.379_392del14 genu FUCA1 jest dziedziczona autosomalnie recesywnie. Choroba ujawnia się wyłącznie u osobników, które posiadają zmutowany allel w obu kopiach genu (P/P). U osobników heterozygotycznych (N/P) choroba się nie rozwija, jednak stanowią oni nosicieli i mogą przekazywać mutację potomstwu. W przypadku kojarzenia dwóch heterozygotycznych osobników teoretycznie 25% potomstwa będzie całkowicie zdrowych (N/N), 50% będzie nosicielami mutacji (N/P) a 25% odziedziczy zmutowaną kopię genu od obojga rodziców i zachoruje na fukozidozę (P/P).

Metoda: SOP171-FUCO, analiza fragmentacyjna

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 999Kod 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