

Detekcja mutacji c.986T>C w genie KCNJ10
powodującej chorobę SDCA1 u owczarków
belgijskich i holenderskich

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.986T>C w genie KCNJ10 powodującej gąbczaste zwyrodnienie mózdzku z ataksją mózdkową podtyp 1 (SDCA1) u owczarków belgijskich. Nie można wykluczyć występowania tej mutacji u ras, które w przeszłości były krzyżowane z owczarkami belgijskimi, na przykład w niektórych liniach owczarków holenderskich.

Gen KCNJ10 koduje kanały potasowe (kanały K+), które są obecne w ośrodkowym układzie nerwowym, oczach, uchu wewnętrznym i nerkach. Funkcja kanału K+ w korze mózdzku zmieniona z powodu tej mutacji powoduje zewnątrzkomórkową akumulację potasu, zmniejszenie potencjału błonowego, a następnie wystąpienie ataków neurologicznych. Pierwsze objawy pojawiają się przed ukończeniem drugiego miesiąca życia.

Mutacja powodująca SDCA1 jest dziedziczona autosomalnie recesywnie. Oznacza to, że choroba dotyka tylko psy z genotypem P/P. Psy z genotypem N/P są uważane za nosicieli choroby (heterozygoty), są zdrowe, ale mogą przekazywać mutację swojemu potomstwu. U potomstwa dwóch heterozygotycznych zwierząt można spodziewać się następującego rozkładu genotypów: 25% N/N (zdrowi nosiciele), 50% N/P (zdrowi nosiciele) i 25% P/P (dotknięci chorobą).

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.