

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.829T>C genu CLN6 powodującej chorobę neuronalnej ceroidalnej lipofuscy노zy typu 6 (NCL6) u owczarków australijskich. Choroba NCL charakteryzuje się nagromadzeniem lipidowych produktów przemiany materii w komórkach nerwowych. Poprzez obecność ogromnych ilości lipofuscyny i jej rosnące ciśnienie, komórki nerwowe w korze mózgowej i mózdku oraz komórki siatkówki są zakłócane i niszczone. Objawy mogą obejmować utratę wzroku, zmiany w zachowaniu, upośledzenie zdolności motorycznych i poznawczych, a także napady podobne do padaczki. Początek choroby występuje w wieku około półtora roku. Choroba kończy się śmiercią psa, zwykle w ciągu roku od pojawienia się pierwszych objawów choroby.

Mutacja powodująca NCL6 jest dziedziczona w sposób autosomalny recesywny. Choroba występuje tylko u psów, które mają mutację w obu kopiach genu CLN6 (P/P). Nosiciele zmutowanego genu (N/P) są klinicznie zdrowi, ale mogą przekazać mutację swojemu potomstwu. Osoby z wynikiem N/N nie są narażone na ryzyko choroby. Jeśli kojarzone są dwie heterozygotyczne osoby, teoretycznie 25% potomstwa będzie całkowicie zdrowe, 50% potomstwa nosicieli i 25% potomstwa odziedziczy zmutowany gen od obojga rodziców i będzie dotknięte NCL6.

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