

Detekcja mutacji c.1579G>A genu PLA2G2
powodującej chorobę NAD u ras papillon i
phalene

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)

Wyjaśnienie wyników

Zbadano obecność lub brak mutacji c.1579G>A genu PLA2G2 powodującej chorobę dystrofii neuroaksonalnej (NAD) u ras papillon i phalene. NAD jest rzadką chorobą neurodegeneracyjną. Pierwsze objawy pojawiają się około 3 miesiąca życia. Objawy obejmują problemy z chodem aż do paraliżu, paraliż kończyn, drżenie głowy lub całego ciała, niezdolność do stania, a od 6 miesiąca objawy neurologiczne, takie jak ślepota, zez, utrata reakcji na zagrożenie, upośledzona zdolność do jedzenia i stopniowo rozwijający się zanik mózdzku.

Mutacja powodująca NAD jest dziedziczona w sposób autosomalny recesywny. Choroba występuje tylko u osób, które mają mutację w obu kopiach genu PLA2G2 (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 NAD.

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.