

Detekcja mutacji c.130_131ins227 w genie
ATP1B2 powodującej chorobę SDCA2 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.130_131ins227 w genie ATP1B2 powodującej gąbczaste zwyrodnienie mózgu z ataksją mózdkową typu 2 u owczarków belgijskich. Mutacja ta jest również obecna u ras, które w przeszłości były krzyżowane z owczarkami belgijskimi, na przykład w niektórych liniach owczarków holenderskich. SDCA2 jest zmienna pod względem początku choroby, jej nasilenia i zmian histopatologicznych. Wiek wystąpienia dysfunkcji mózdku wynosi około 4-6 tygodni życia szczenięcia, a głównymi cechami są ataksja chodu, zaburzenia równowagi i brak koordynacji ruchów. U dotkniętych szczeniąt obserwuje się chód z szeroko rozstawionymi tylnymi kończynami. W ten sposób starają się utrzymać stabilność i poprawić koordynację ruchową. Rokowanie pogarsza się i zwykle prowadzi do eutanazji chorego szczenięcia.

Mutacja powodująca SDCA2 jest dziedziczona w sposób autosomalny recesywny. Choroba występuje tylko u osób, które mają mutację w obu kopiach genu ATP1B2 (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 SDCA2.

Metoda: SOP176-SDCA2, ASA-PCR

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: +420 373 749 999

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