

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: N₂/N₃**Kody wyników:**

- N₂/N₂, N₃/N₃, N₂/N₃ = genotyp negatywny, pies nosi dwa lub trzy 12-mer.
- N₂/P, N₃/P = nosiciel epilepsji Lafora.
- P/P = pies chory na epilepsję Lafora

Wyjaśnienie wyników

Zbadano obecność lub brak powtarzalnej 12-merowej ekspresji w genie NHLRC1 powodującej padaczkę Lafora u ras beagle, jamnik szorstkowłosy miniaturowy, basset hound i chihuahua. Nie można wykluczyć występowania tej mutacji u innych ras.

Choroba Lafora jest rodzajem dziedzicznej padaczki. Objawy kliniczne pojawiają się zwykle w wieku od 5 do 6 lat lub później. Napady padaczkowe objawiają się nieregularnymi, gwałtownymi skurczami mięśni. Z czasem dołączają się inne objawy neurologiczne, takie jak ataksja, mruganie, ślepotą lub demencja. Ta postać padaczki jest nieuleczalna i śmiertelna.

Powtarzająca się 12-merowa ekspansja powodująca padaczkę Lafora jest dziedziczona w sposób autosomalny recesywny. Choroba objawia się tylko u osób P/P, które mają ekspansję w obu kopiach genu NHLRC1. Nosiciele zmutowanego genu N/P są klinicznie zdrowi, ale mogą przekazać mutację swojemu potomstwu. W przypadku kojarzenia dwóch nosicieli, teoretycznie 25% potomstwa będzie całkowicie zdrowe, 50% potomstwa nosicieli i 25% potomstwa odziedziczy zmutowany gen od obojga rodziców i będzie dotknięte padaczką.

Metoda: SOP187-Lafora, ASA-PCR z matrycy zmodyfikowanego DNA, 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.