

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.[1297T>C;1299C>T] w eksonie 10 genu L2HGDH, kodującego enzym dehydrogenazę L2-hydroglutarową. Mutacja powoduje zamianę aminokwasu leucyny w pozycji 433 na prolinę i histydyny w pozycji 434 na tyrozinę w sekwencji białka. Mutacja powoduje chorobę kwasicy L-2-hydroksyglutarowej (L-2-HGA) u Staffordshire Bull Terrierów. Acyduria jest chorobą neurometaboliczną powodującą szereg problemów neurologicznych, w tym opóźnienie psychoruchowe, drgawki i ataksję. Choroba charakteryzuje się podwyższonym poziomem kwasu L-2-hydroksyglutarowego w moczu, osoczu i płynie mózgowo-rdzeniowym.

Mutacja powodująca L-2-HGA jest dziedziczona w sposób autosomalny recesywny. Oznacza to, że choroba rozwija się tylko u osób P/P, które są nosicielami mutacji w obu allelach genu L2HGDH. Osoby heterozygotyczne (N/P) nie rozwijają choroby, ale są jej nosicielami. W przypadku kojarzenia dwóch heterozygotycznych osobników (N/P), teoretycznie 25% potomstwa będzie całkowicie zdrowe (N/N), 50% potomstwa nosicieli (N/P) i 25% potomstwa (P/P) odziedziczy zmutowany gen od obojga rodziców i będzie dotknięte L-2-HGA.

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