

Detekcja mutacji 6.47 Mb inwersji w genie
FAM134B powodującej neuropatię
czuciową u psów rasy Border Collies

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 inwersyjnej 6,47 Mb genu FAM134B powodującej neuropatię czuciową (SN) u psów rasy border collie. Neuropatia czuciowa jest ciężką chorobą neurologiczną, w której degeneracji ulegają czuciowe i, w mniejszym stopniu, ruchowe komórki nerwowe. Objawy kliniczne zaczynają pojawiać się u szczeniąt w wieku od 2 do 7 miesięcy. Obejmują one stopniowe pogorszenie koordynacji ruchowej, słabą ruchomość stawów i skrajne napięcie mięśni kończyn. Dotknięte psy nie są w stanie dostrzec rozciągania poszczególnych mięśni i ścięgien (utrata propriocepcji). Ponadto dochodzi do utraty receptorów bólu (nocyceptorów), co prowadzi nawet do spontanicznego gryzienia i okaleczania kończyn łapami.

Mutacja powodująca neuropatię czuciową u Border Collies jest dziedziczona w sposób autosomalny recesywny. Oznacza to, że tylko osobniki P/P, które odziedziczą zmutowany gen od obojga rodziców, zachorują na tę chorobę. Nosiciele zmutowanego genu N/P są klinicznie zdrowi, ale przekazują chorobę swojemu potomstwu. W przypadku kojarzenia dwóch heterozygotycznych osobników, 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 FMD.

Metoda: SOP171-SN, analiza fragmentacyjna

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