

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.-6582_*516del w genie SELENOP powodującej atrofię ośrodkowego układu nerwowego z ataksją mózdzkową (CACA) u owczarków belgijskich. Objawy kliniczne, takie jak nieskoordynowane ruchy, drżenie podczas ruchu ukierunkowanego na cel, zwiększone napięcie mięśniowe i upośledzony odruch połykania, są już widoczne u szczeniąt w wieku 2 tygodni. Stopniowa progresja prowadzi do takiego nasilenia objawów klinicznych, że zwierzęta muszą zostać poddane eutanazji. Gen SELENOP koduje selenoproteinę P, która bierze udział w odkładaniu i transporcie selenu do mózgu i innych narządów. Włączenie selenu do selenoproteiny P zapobiega toksycznemu działaniu wolnego selenu. Delecja w genie SELENOP skutkuje całkowitym brakiem kodowanej selenoproteiny P i powoduje defekt w transporcie selenu do mózgu. Stężenie selenu we krwi jest zmniejszone o 70% u dotkniętych homozygot i 30% u heterozygot w porównaniu do zdrowych psów.

Mutacja powodująca CACA jest dziedziczona w sposób autosomalny recesywny. Oznacza to, że tylko psy 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. Jeśli kojarzone są dwie osoby heterozygotyczne (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 CACA.

Metoda: SOP188-MPS-canine, MPS

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