

**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.391del genu HEXB powodującej gangliozydozę typu 2 (GM2, choroba Sandhoffa) u pudli Toy. W chorobie tej gangliozydy GM2 gromadzą się w różnych tkankach z powodu niedoboru enzymu heksozaminidazy, który jest odpowiedzialny za rozkład gangliozydu GM2 na jego składniki. Choroba charakteryzuje się postępującą dysfunkcją nerwowo-mięśniową i upośledzonym wzrostem w młodym wieku.

Mutacja powodująca GM2 u pudli toy jest dziedziczona w sposób autosomalny recesywny. Tylko osobniki P/P, które odziedziczą mutację od obojga rodziców, rozwiną chorobę. Osobniki z genotypem N/P wydają się klinicznie zdrowe, ale są genetycznymi nosicielami choroby (przekazują wadę swojemu potomstwu). W przypadku kojarzenia dwóch heterozygotycznych osobników (N/P), teoretycznie 25% potomstwa będzie całkowicie zdrowe (N/N), 50% będzie nosicielami (N/P), a 25% odziedziczy zmutowany allel od obojga rodziców i będzie dotknięte GM2 (P/P).

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