

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.491T>C w genie CLN8, która powoduje neuronalną ceroidową lipofuscyozę (NCL) u psów rasy angielski seter. Mutacja prowadzi do podstawienia p.L164P w sekwencji białka CLN8. NCL jest neurodegeneracyjną chorobą, dla której charakterystyczne jest gromadzenie lipopigmentów (ceroidu i lipofuscyny) w lizosomach. Początek choroby oraz jej przebieg są silnie zmienne i indywidualne. Stopień neurodegeneracji zwiększa się wraz z wiekiem. U wszystkich chorych osobników rozwijają się zaburzenia psychiczne oraz ataksja. Można obserwować m.in. wzmożony niepokój, agresję, halucynacje, nadpobudliwość, napady padaczkowe. Dodatkowym objawem bywa uszkodzenie siatkówki na skutek odkładania lipopigmentów. Zwierzęta dotknięte chorobą rzadko dożywają więcej niż 28 miesięcy.

Mutacja powodująca NCL u angielskich setrów jest dziedziczona autosomalnie recesywnie. Oznacza to, że choroba rozwija się wyłącznie u osobników P/P, które odziedziczyły zmutowany gen od obojga rodziców. Nosiciele mutacji (N/P) są klinicznie zdrowi, lecz przekazują wadliwy gen potomstwu. W przypadku kojarzenia dwóch heterozygotycznych osobników (N/P) teoretycznie 25% potomstwa będzie całkowicie zdrowych (N/N), 50% będzie nosicielami mutacji (N/P), a 25% (P/P) odziedziczy zmutowany gen od obojga rodziców i będzie chore na NCL.

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