

Klient: Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic**Badany próbką:**

Próbka: 08-12346

Data otrzymania: 01.01.2008

Typ próbki: wymaz z błony śluzowej jamy ustnej

Informacje dostarczone przez klienta

Nazwisko: Madame Théophile DEMO**Rasa:** Persian cat

Data urodzenia: 31.12.1909

Numer rejestracyjny: (CZ)ABCD EF 123/45/XYZ

Mikroczip: 123 456 789 012 345

Płeć: samica

Data pobrania: 01.01.2008

Tożsamość zwierzęcia została zweryfikowana.

Wynik: Mutacja nie została wykryta (N/N)

Wyjaśnienie wyników

Zbadano obecność lub brak mutacji w genie GBE1, która powoduje chorobę GSD IV (glycogen storage disease IV; glikogenoza typu IV) u norweskich leśnych kotów. GSD IV jest metabolicznym zaburzeniem metabolizmu glikogenu, polegającym na niedoborze enzymu amylo-(1,4 → 1,6)-transglikozylazy (enzymu rozgałęziającego glikogen). Choroba jest spowodowana złożoną przebudową DNA w genie GBE1; jednocześnie dochodzi do insercji 334 bp w miejscu rozległej delecji 6,2 kb, obejmującej odcinek od intronu 11 do intronu 12.

Nieprawidłowy glikogen gromadzi się w miocytach (komórkach mięśniowych), hepatocytach (komórkach wątroby) oraz neuronach, powodując śmiertelne uszkodzenia narządów. Dotknięte chorobą kocięta umierają bardzo wcześnie po urodzeniu, najczęściej z powodu hipoglikemii. Osobniki, które przeżyją okres noworodkowy, rozwijają do 5. miesiąca życia postępującą neuromięśniową degenerację.

Mutacja w genie GBE1 jest dziedziczona autosomalnie recesywnie. Choroba ujawnia się wyłącznie u osobników, które posiadają mutację w obu kopiach genu GBE1 (P/P – pozytywny/pozytywny). Nosiciele mutacji (N/P – negatywny/pozytywny) są klinicznie zdrowi, lecz mogą przekazywać wadę potomstwu. W przypadku kojarzenia dwóch heterozygotycznych osobników (N/P) teoretycznie 25% potomstwa będzie całkowicie zdrowych (N/N), 50% będzie nosicielami (N/P), a 25% (P/P) odziedziczy zmutowany gen od obojga rodziców i zachoruje na GSD IV.

Metoda: SOP176-GSDIV, ASA-PCR

Data wystawienia raportu: 06.01.2008

Data przeprowadzenia testu: 12.06.2008 - 06.01.2008

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