

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**

Przeprowadzono badanie w kierunku obecności lub braku mutacji c.6080-2893_6944+1003del w genie RALGAPA1, powodującej ataksję mózdkową typu 1 (CA1) u owczarków belgijskich. Ataksja mózdkowa typu 1 jest chorobą neurologiczną, której objawy kliniczne, przede wszystkim zaburzenia koordynacji ruchowej oraz drżenie zamiarowe, pojawiają się w pierwszych tygodniach życia. Około 6.–11. tygodnia życia ich nasilenie stabilizuje się, jednak objawy pozostają widoczne również w wieku dorosłym.

Mutacja powodująca CA1 jest dziedziczona w sposób autosomalny recesywny. Choroba ujawnia się wyłącznie u osobników posiadających mutację w obu kopiach genu RALGAPA1 (P/P). Nosiciele zmutowanego genu (N/P) są klinicznie zdrowi, jednak mogą przekazywać zmutowany allel swojemu potomstwu. Osobniki z wynikiem N/N nie są zagrożone wystąpieniem choroby. W przypadku skojarzenia dwóch heterozygot teoretycznie 25% potomstwa będzie całkowicie zdrowe (N/N), 50% potomstwa będzie nosicielami (N/P), a 25% potomstwa odziedziczy zmutowany allel od obojga rodziców (P/P) i będzie dotknięte ataksją mózdkową typu 1 (CA1).

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 999Kod 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