

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.803C>T (p.Thr268Met) w genie CLCN1 powodującej wrodzoną miotonię (MC = Myotonia Congenital) u sznaucerów miniaturowych. MC charakteryzuje się upośledzoną relaksacją skurczu mięśni, co skutkuje ich sztywnością. Choroba należy do kanałopatii, tj. jest spowodowana mutacją w genie kodującym kanał jonowy we włóknie mięśniowym. Psy dotknięte tą chorobą często mają sztywny krok, tzw. bieg królika, a w niektórych przypadkach niekontrolowane obracanie się i upadki. Dotknięte chorobą sznaucery wykazują nadmierny zgryz i skróconą dolną szczękę w porównaniu do zdrowych psów, prawdopodobnie spowodowane skurczem mięśni szczęki.

Mutacja powodująca MC u sznaucerów miniaturowych jest dziedziczona w sposób autosomalny recesywny. Choroba pojawia się tylko u osobników P/P, które mają mutację w obu kopiach genu CLCN1. Nosiciele zmutowanego genu N/P są klinicznie zdrowi, ale mogą przekazać mutację swojemu potomstwu. Jeśli dwie heterozygotyczne osoby (N/P) są kojarzone, teoretycznie 25% potomstwa będzie całkowicie zdrowe, 50% potomstwa nosicieli i 25% odziedziczy zmutowany gen od obojga rodziców i będzie dotknięte MC.

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