

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 obecności lub braku mutacji c.124+1G>A genu PPT1, powodującej neuronalną ceroidową lipofuscyozę typu 1 (NCL1) u rasy Cane Corso. Choroba NCL charakteryzuje się gromadzeniem produktów przemiany materii o charakterze lipidowym (ceroidu i lipofuscyny) w komórkach nerwowych. Obecność dużych ilości lipofuscyny oraz wzrastające ciśnienie prowadzą do uszkodzenia i niszczenia komórek nerwowych kory mózgowej, mózdzku oraz komórek siatkówki.

Objawy NCL1 pojawiają się już w wieku około dziewięciu miesięcy i obejmują zmiany zachowania, nerwowość, dezorientację, ataksję, osłabienie, kifozę, sztywność chodu, niekontrolowane rytmiczne ruchy głowy oraz zaburzenia widzenia.

Mutacja powodująca NCL1 dziedziczona jest w sposób autosomalny recesywny. Oznacza to, że choroba rozwija się wyłącznie u osobników P/P, które odziedziczą zmutowany gen od obojga rodziców. Nosiciele zmutowanego genu N/P są klinicznie zdrowi, jednak przekazują chorobę swojemu potomstwu. W przypadku kojarzenia dwóch osobników heterozygotycznych (N/P) teoretycznie 25% potomstwa będzie całkowicie zdrowe (N/N), 50% potomstwa będzie nosicielami (N/P), a 25% potomstwa (P/P) odziedziczy zmutowany gen od obojga rodziców i będzie dotknięte chorobą NCL1.

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