

**Клиент:** Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic

**Тестируемый образец:**

Образец: 21-12345

Дата получения анализа: 01.02.2021

Исследуемый материал: кровь

Информация, предоставленная заказчиком:

**Имя:** Lassie DEMO

**Порода:** Plemeno

Номер татуировки: 1392013

Микрочип: 123 456 789 012 345

Регистрационный номер: REGQ12345

День рождения: 1.1.2020

Пол: самка

Дата выборки: 01.02.2021

При взятии образца была проверена личность животного.

**Результат:** N<sub>2</sub>/N<sub>3</sub>

**Коды результата:**

- N<sub>2</sub>/N<sub>2</sub>, N<sub>3</sub>/N<sub>3</sub>, N<sub>2</sub>/N<sub>3</sub> = негативный генотип, собака имеет два или три додекамера.
- N<sub>2</sub>/P, N<sub>3</sub>/P = носитель эпилепсии Лафора.
- P/P = собака, страдающая эпилепсией Лафора

**Комментарий к результату**

Было изучено наличие или отсутствие мутаций в NHLRC1 гене, вызывающих болезнь Лафора у пород бигль, миниатюрная длинношерстная такса, бассет-хаунд и чихуахуа. Возникновение этой мутации у других пород не может быть исключено.

Болезнь Лафора представляет собой наследственный тип эпилепсии. Клинические признаки проявляются, как правило, в возрасте 5-6 лет или позже. Эпилептические припадки проявляются нерегулярными резкими судорогами мышц. Постепенно добавляются прочие неврологические симптомы, такие как атаксия, моргание, слепота или слабоумие. Данная форма эпилепсии не подлежит лечению и является смертельной.

Мутации в NHLRC1 гене, вызывающие эпилепсию Лафора, имеют аутосомно-рецессивное наследование. Заболевание проявляется лишь у особей P/P, у которых присутствует мутация в обеих копиях NHLRC1 гена. Носители мутированного гена N/P клинически здоровы, но могут переносить мутацию на свое потомство. В случае спаривания двух носителей теоретически 25 % будет полностью здорово, 50 % будут носителями, а 25 % потомства унаследуют от обоих родителей мутированный ген и будут страдать эпилепсией.

Метод: SOP187-Lafora, ACA-ПЦР of DNA modified template, аккредитованный метод

Дата выставления отчета: 06.02.2021

Дата проведения теста: 01.02.2021 - 06.02.2021

Утвердила: Mgr. Martina Šafrová, Ведущий лаборатории

Genomia это испытательная лаборатория, аккредитованная Чешским институтом по аккредитации согласно требованиям ČSN EN ISO/IEC 17025:2018, регистрационный номер 1549.

Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic

www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

