

Детектирование мутации с.[1297T>C;1299C>T] гена L2HGDH, являющейся причиной болезни L2HGA у Стаффордширских бультерьеров.

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: Мутация не была детектирована (N/N)

Примечания: N/N = нормальный генотип. N/P = носитель мутации. P/P = мутированный генотип (у животного, скорее всего, проявится болезнь). (N = негативный; P = позитивный)

Комментарий к результату

Было проведено обследование на наличие/отсутствие мутации с.[1297T>C;1299C>T] в экзоне 10 гена L2HGDH, кодирующем энзим L-2-гидроглутаровую дегидрогеназу. Мутация является причиной болезни под названием L-2-гидроксиглутаровая ацидурия (L-2-HGA) у собак породы Стаффордширских бультерьеров. Ацидурия это нейрометаболическое заболевание, которое вызывает различные неврологические проблемы, включая психомоторную ретардацию, приступы и атаксию.

Мутация передается аутосомно-рецессивным наследованием. Заболевание проявляется у особей, которые получили мутированный ген от обоих родителей. Данные особи обозначаются как P/P (мутированный гомозигот). Носители мутированного гена, обозначаемые как N/P (гетерозигот), получили мутированный ген лишь от одного из родителей, клинические признаки заболевания у них отсутствуют; однако носители передают заболевание своим потомкам. Теоретически в результате спаривания двух гетерозигот (N/P) 25% потомства будут здоровыми, 50% будут носителями, а 25 % потомства унаследуют от своих родителей мутированные гены и будут страдать данным генетическим заболеванием.

Метод: SOPAgriseq_canine, ngs

Дата выставления отчета: 06.02.2021

Дата проведения теста: 01.02.2021 - 06.02.2021

Утвердила: Mgr. Martina Šafrová, Ведущий лаборатории



Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999