

Генетический тест на мозжечковую атаксию 4А типа собак (NCL-A)

Гуля Екатерина Анатольевна			Номер исследования: 26022020-Gul7
Питомник Норд Кипер	Дата рождения 17.02.2017	Клеймо NKP 48	Дата выдачи результата: 27.02.2020
Порода Американский стаффордширский терьер	Кличка Nord Keeper In Facto	Пол ♂	

Результат

N/N

Расшифровка результатов:

N/N – Гомозигота по аллели нормального типа (обе копии гена *ARSG* не содержат мутации *c.296G>A*).

N/NCL-A – Гетерозигота по аллели мутантного типа (одна из копий гена *ARSG* содержит мутацию *c.296G>A*).

NCL-A/NCL-A – Гомозигота по аллели мутантного типа (обе копии гена *ARSG* содержат мутацию *c.296G>A*).

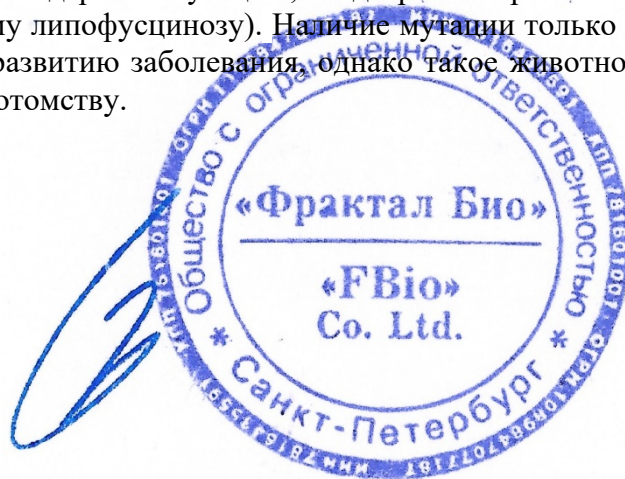
Данный тест позволяет выявить мутацию *c.296G>A* в гене *ARSG*, ассоциированную с развитием мозжечковой атаксии у Американских Стаффордширских Терьеров, как описано Abitbol *et al.*, 2010.

Животные, у которых обе копии гена *ARSG* содержат мутацию, подвержены развитию мозжечковой атаксии (нейрональному цероидному липофусцинозу). Наличие мутации только в одной из двух копий гена *ARSG* не приводит к развитию заболевания, однако такое животное может передавать данный генетический дефект потомству.

Зав. лабораторией

Лаборатории молекулярной диагностики

Е.С. Багманова



Canine neuronal ceroid lipofuscinosis type 4A test (NCL-A)

Gulya Yekaterina			Test number: 26022020-Gul7
Kennel Nord Keeper	DOB 17.02.2017	Tattoo NKP 48	Report date: 27.02.2020
Breed American Staffordshire Terrier	Dog Nord Keeper In Facto	Sex ♂	

Result

N/N

Result Codes:

N/N – Dog is homozygous for a normal type (i.e. carry two normal copies of the *ARSG* gene).

N/NCL-A – Dog is heterozygous for the mutant allele (one copy of the *ARSG* gene carry the *c.296G>A* mutation).

NCL-A/NCL-A – Dog is homozygous for the mutant allele (two copies of the *ARSG* gene carry the *c.296G>A* mutation).

This test detects the *c.296G>A* mutation associated with neuronal ceroid lipofuscinosis in American Staffordshire Terriers as described by Abitbol *et al.*, 2010.

The NCL-A disease affects dogs with two mutant copies of the *ARSG* gene only. Dogs with only one mutant copy of the *ARSG* gene have a very low risk of developing NCL-A and may carry this mutation to their progeny.

Chief of molecular
diagnostics laboratory
Bagmanova S. Elena

