



Исследовательский  
Центр

ООО «Фрактал Био»  
190020, Россия,  
г. Санкт-Петербург, ул. Бумажная, 17  
тел.: +7 (812)495-96-95  
e-mail: fbigenetika@mail.ru  
<http://vetlaba.ru>

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

Медведев Максим Михайлович			Номер исследования: 06042020-Med
<b>Питомник</b> Nord Keeper	<b>Дата рождения</b> 02.03.2019	<b>Клеймо</b> NKP 95	Дата выдачи результата: 07.04.2020
<b>Порода</b> Американский стаффордширский терьер	<b>Кличка</b> Nord Keeper Ultimate Defense, черно-белый	<b>Пол</b> ♀	

### 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)

Maksim Medvedev			Test number: 06042020-Med
<b>Kennel</b> Nord Keeper	<b>DOB</b> 02.03.2019	<b>Tattoo</b> NKP 95	Report date: 07.04.2020
<b>Breed</b> American Staffordshire Terrier	<b>Dog</b> Nord Keeper Ultimate Defense, black and white	<b>Sex</b> ♀	

### 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

