

Генетический тест на SMA (аутосомно-рецессивную спинально-мышечную атрофию)

| | | | |
|-----------------------------|--|---|--|
| Дриголя Галина Михайловна | | | Номер исследования: 14112019-Dri1 |
| Питомник Goodfild | Дата рождения 08.07.2018 | Родословная MFA-RU-KW- МСО-161-ЛО-2018 | Дата выдачи результата: 18.11.2019 |
| Порода Мейн-кун | Кличка Rascoon Goliath, ns 24 03 | Пол ♂ | |

Результат

N/N

Расшифровка результатов:

N/N – Гомозигота по аллелям нормального типа (локус *LIX1-LNPEP* не содержит делеции).

N/lix1-lnpep – Гетерозигота по аллелям мутантного типа (одна из копий локуса *LIX1-LNPEP* содержит делецию).

lix1-lnpep/lix1-lnpep – Гомозигота по аллелям мутантного типа (обе копии локуса *LIX1-LNPEP* содержат делецию).

Данный тест позволяет выявить делецию в локусе *LIX1-LNPEP*, ассоциированную с аутосомно-рецессивной спинально-мышечной атрофией у домашних кошек, как описано Fyfe *et al.*, 2006.

Животные, у которых обе копии локуса *LIX1-LNPEP* содержат делецию, подвержены развитию спинально-мышечной атрофии (SMA). Наличие делеции только в одной из двух копий локуса *LIX1-LNPEP* не приводит к развитию заболевания.

Зав. лабораторией

Лаборатории молекулярной диагностики

Е.С. Багманова



Feline SMA test (autosomal recessive spinal muscular atrophy)

| | | | |
|----------------------------|---|--|-------------------------------|
| Drigolya Galina | | | Test number: 14112019-Dri1 |
| Cattery Goodfild | DOB 08.07.2018 | Pedigree MFA-RU-KW- MCO-161-LO-2018 | Report date: 18.11.2019 |
| Breed Maine Coon | Cat Rascoon Goliath, ns 24 03 | Sex ♂ | |

Result

N/N

Result Codes:

N/N – Cat is homozygous for a normal type (i.e. carry two normal copies of the *LIX1-LNPEP* locus).

N/lix1-lnpep – Cat is heterozygous for the mutant alleles (one copy of the *LIX1-LNPEP* locus carry the deletion).

lix1-lnpep/lix1-lnpep – Cat is homozygous for the mutant alleles (two copies of the *LIX1-LNPEP* locus carry the deletion).

This test detects the 140-kb deletion in the *LIX1-LNPEP* locus associated with autosomal recessive spinal muscular atrophy in domestic cats as described by Fyfe *et al.*, 2006.

The SMA disease affects cats with two mutant copies of the *LIX1-LNPEP* locus only. Cats with only one mutant copy of the *LIX1-LNPEP* locus are clinically without any symptoms.

Chief of molecular
diagnostics laboratory
Bagmanova S. Elena

