

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

Сизых Марина Романовна			Номер исследования: 31012021-Siz1
Питомник Алтан Хатан	Дата рождения 05.04.2020	Родословная MFA-RU-MU- MCO-1802-LO- 2020	Дата выдачи результата: 09.02.2021
Порода Мейн-кун	Кличка Цветок Байкала Елона	Пол ♀	

Результат

N/N

Расшифровка результатов:

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

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

lix1-lnper/lix1-lnper– 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)

Marina Sizyh			Test number: 31012021-Siz1
Cattery Altan Hatan	DOB 05.04.2020	Pedigree MFA-RU-MU- MCO-1802-LO- 2020	Report date: 09.02.2021
Breed Maine Coon	Cat Tsvetok Baykala Yelona	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

