

Informe genético

Pedro Calle Carnicero

Datos de la muestra

- **Fecha de toma de muestra:** 07/01/2016
- **Tipo de Muestra:** Sangre en tubo con EDTA
- **Análisis solicitado:** Mielopatía degenerativa
- **Prioridad:** Media

Datos de Veterinario

- **Nombre:** Manuel Lazaro Rubio
- **Número de colegiado:** 2279 (Madrid)

Datos de la Mascota:

- Nombre: Lobos de la fuensanta Skay
- Especie: Canina
- Raza: Perro Lobo Checoslovaco
- Sexo: Hembra
- Fecha Nacimiento: 25/11/2015
- Microchip: 941000018321618
- Se dispone de perfil genético de sus progenitores: No

Datos del Análisis:

- Técnica: **PCR y secuenciación sanger.**
- Fecha: 20/01/2016
- Código interno: 16-001

Información sobre la mutación:

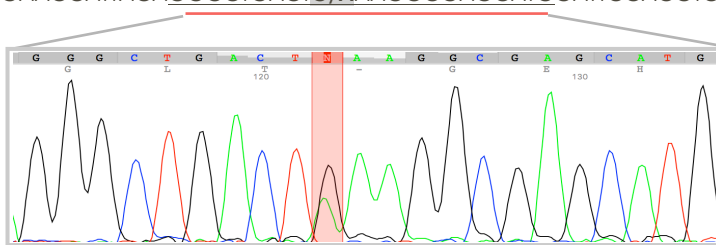
Enfermedad: **Mielopatía degenerativa**
Mutación: c.118G>A
Gen: SOD1
Zona: Exón 2
Código de la enfermedad: DM
OMIM: 105400
OMIA: 000263-9615
Cromosoma: 31

Resultado:

G/A ó N/C (Normal Homocigoto)

Secuencia:

TTTGGTATCAGGAACCATTACAGGGCTGACIG/AAGGCGAGCATGGATTCCACGTCCATCAGTTT



Observaciones:

SE DETECTA la mutación c.118G>A en **HETEROCIGOSIS**, en la muestra remitida con la técnica utilizada, con lo cual el animal **PUEDA TRANSMITIR** dicha mutación a su progenie.

La zona subrayada en la secuencia de Lobos de la fuensanta Skay es donde se localizaría la mutación c.118G>A. La secuencia de Skay se ha comparado con la secuencia de referencia canina (Dog CanFam3.1).