

Informe genético

Guillermo del Río Pérez

Datos de la muestra

- Fecha de toma de muestra: 04/12/2019
- Fecha de recepción de muestra: 08/12/2019
- Tipo de Muestra: Sangre EDTA
- Análisis solicitado: Mielopatía degenerativa
- Prioridad: Media

Datos de Veterinario

- **Nombre:** Luis Sánchez de Urquiza
- **Número de colegiado:** 2502 (Madrid)

Datos de la Mascota:

- Nombre: **Atom del Río Fenrir**
- Especie: Canina
- Raza: Perro Lobo Checoslovaco
- Sexo: Macho
- Fecha Nacimiento: 31/01/2018
- Microchip: 963008000897608
- LOE: 2411025

Datos del Análisis:

- Técnica: **Genotipado por sondas de hidrólisis**
- Fecha de expedición de informe: 16/12/2019
- Código interno: 19120339

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:

N/N

Observaciones:

NO SE DETECTA la mutación c.118G>A en la muestra remitida y con la técnica utilizada. Aunque un resultado positivo sea altamente sugestivo de un proceso maligno no debe utilizarse como el único criterio diagnóstico. Tanto los resultados positivos como los negativos deben interpretarse en el contexto de toda la información clínica y otros resultados de laboratorio. No se pueden excluir otras alteraciones genéticas que puedan influir en la expresión de la enfermedad o los criterios. Los análisis se realizan de acuerdo con las técnicas y conocimientos científicos en este momento:

- Canine degenerative myelopathy: biochemical characterization of superoxide dismutase 1 in the first naturally occurring non-human amyotrophic lateral sclerosis model. Crisp, Matthew J., et al. Experimental neurology 248: 1-9. 2013.
- Degenerative myelopathy in a SOD1 compound heterozygous Bernese mountain dog. Pfahler, S., et al. Animal genetics 45.2: 309-310. 2014.

El ejemplar **LIBRE** del alelo recesivo asociado con mielopatía degenerativa.

La veracidad de los datos aportados corresponde al remitente.

La garantía de compensación se limita legalmente al valor de la factura de los análisis realizados en esta muestra.

