

## BADANIA GENETYCZNE

Kod badania	Choroba / opis
ACT	<b>ACATALASEMIA - AKTALASEMIA</b> Akatalasemia to dziedziczne zaburzenie genetyczne charakteryzujące się brakiem aktywności enzymu katalazy.
CLA	<b>COLLIE EYE ANOMALY - ANOMALIA OCZU COLLIE</b> Zaburzenie powoduje nieprawidłowy rozwój naczyńówki oka. Zmiany te powodują hipoplazję naczyńówki.
CE	<b>COAT LENGTH I (LONG/SHORT) - DŁUGOŚĆ WŁOSA</b> Ustalenie genetycznego podłoża wariantu długości sierści psa.
DM2	<b>DEGENERATIVE MYELOPATHY EXON 2 - MIELOPATIA ZWYRODNIENIOWA EXON 2</b> Mielopatia zwyrodnieniowa to postępujące zaburzenie neurologiczne, powodujące zmiany w obrębie rdzenia kręgowego psów. U osobników, które odziedziczyły wadliwe kopie genu, może dochodzić do uszkodzenia komórek nerwowych, powodując objawy neurologiczne.
DW	<b>PITUITARY DWARFISM - KARŁOWATOŚĆ PRZYSADKOWA</b> Karłowatość przysadkowa jest wynikiem mutacji w genie LHX3, która powoduje złożony niedobór hormonów produkowanych przez przysadkę mózgową i w efekcie opóźnienie wzrostu u psów.
FVII	<b>FACTOR VII DEFICIENCY - NIEDOBÓR VII CZY NNKA KRZEPNIĘCIA</b> Niedobór czynnika VII jest dziedzicznym zaburzeniem krzepnięcia krwi przebiegającym w sposób łagodny do umiarkowanego. Psy dotknięte chorobą mogą wydawać się w większości zdrowe, ale charakteryzować się podatnością na zwiększoną skłonność do krwawień.
GCS	<b>GREY COLLIE SYNDROME - CYKLICZNA NEUTROPENIA COLLIE</b> Cykliczna neutropenia Collie nazywana również Syndromem Szarego Collie, jest wynikiem mutacji w genie AP3B1. Jest to postać neutropenii, która charakteryzuje się nieprawidłowo niskim stężeniem neutrofilów we krwi.
GG	<b>GLAUCOMA AND GONIODYSGENESIS - JASKRA I GONIODYSGENEZA</b> Goniodysgeneza jest nieprawidłowością w rozwoju przedniej komory oka i wiąże się z jaskrą i ślepotą.
IGS-BC	<b>IMERSLUND-GRASBECK SYNDROME - ZESPÓŁ IMERSLUND-GRASBECK WARIANT BC (BORDER COLLIE)</b> Zespół Imerslund-Gräsbecka spowodowany jest mutacją w obrębie genu CUBN, co prowadzi do zaburzenia wchłaniania witaminy B12.
IGS-BG	<b>IMERSLUND-GRASBECK SYNDROME - ZESPÓŁ IMERSLUND-GRASBECK WARIANT BG (BEAGLE)</b> Zespół Imerslund-Gräsbecka spowodowany jest mutacją w obrębie genu CUBN, co prowadzi do zaburzenia wchłaniania witaminy B12.
MDR1	<b>MDR1-GENE DEFECT - DEFEKT GENU MDR-1</b> Mutacja genu MDR1 powoduje nadwrażliwość na szereg rutynowo stosowanych w weterynarii leków, skutkując silnym efektem neurotoksycznym.
MH	<b>MALIGNANT HYPERTHERMIA - HIPERTERMIA ZŁOŚLIWA</b> Złośliwa hipertermia to choroba genetyczna spowodowana mutacją w genie RYR1. Prowadzi to do niekontrolowanego wewnątrzkomórkowego uwalniania wapnia z siateczki sarkoplazmatycznej mięśni szkieletowych, prowadząc do trwałego skurczu mięśni.
MLS	<b>MUSLADIN-LUEKE SYNDROME - ZESPÓŁ MUSLADIN-LEUKE</b> Zespół Musladin-Leuke (MLS) to genetyczna choroba spowodowana mutacją w genie ADAMTSL2. Mutacja uniemożliwia prawidłowy rozwój skóry i tkanki łącznej.
NCCD	<b>NEONATAL CORTICAL CEREBELLAR ABIOTROPHY - ABIOTROFIA MÓZDŻKU</b> Abiotrofia mózdzku (korowa degeneracja mózdzku) to genetyczna choroba charakteryzująca się postępującą degeneracją neuronów zlokalizowanych w korze mózdzku.
NCL	<b>NEURONAL CEROID LIPOFUSCINOSIS - LIPOFUSC YNOZA NEUROCEROIDALNA</b> Lipofuscynoza neuroceroidalna to lizosomalna choroba spichrzeniowa skutkująca postępującymi zmianami neurodegeneracyjnymi.
OI	<b>OSTEOGENESIS IMPERFECTA - WRODZINA ŁAMLIWOŚĆ KOŚCI</b> Wrodzona łamliwość kości jest chorobą dziedziczną, która powoduje powstawanie wadliwego kolagenu, co prowadzi do rozwoju niezwykle kruchych kości i zębów.
PK	<b>PYRUVATE KINASE DEFICIENCY - NIEDOBÓR KINAZY PIROGRONIANO WEJ</b> Niedobór kinazy pirogronianowej to dziedziczna niedokrwistość hemolityczna spowodowana defektem enzymu kinazy pirogronianowej. Objawy mogą obejmować brak energii i zmęczenie u psów, które we wszystkich innych aspektach wydają się być zdrowe.
PLL	<b>PRIMARY LENS LUXATION - PIERWOTNE ZWICHNIĘCIE SOCZEWKI</b> Pierwotne zwichnięcie soczewki jest bolesną dziedziczną chorobą oczu. W jej wyniku dochodzi do przesunięcia się soczewki oka z normalnej pozycji. Nieleczona choroba może szybko doprowadzić do ślepoty.
POAG	<b>PRIMARY OPEN ANGLE GLAUCOMA - JASKRA PIERWOTNA OTWARTEGO KĄTA</b> Mutacja powoduje rozwinięcie jaskry pierwotnej na skutek wzrostu ciśnienia wewnątrz gałki ocznej. Nieleczona jaskra może spowodować uszkodzenie nerwów oraz trwałą utratę wzroku.
PRA-prcd	<b>PROGRESSIVE ROD-CONE DEGENERATION - POSTĘPUJĄCE ZWYRODNIENIE CZOPKÓW I PRĘCIKÓW</b> Forma postępującego zaniku siatkówki (PRA), w której komórki w siatkówce psa ulegają degeneracji. Choroba prowadzi do trwałej utraty wzroku.

<b>PRA-rcd2</b>	<b>PROGRESSIVE RETINAL ATROPHY - DYSPLAZJA CZOPKÓW I PRĘCIKÓW TYPU 2</b> Choroba charakteryzuje się postępującą degeneracją fotoreceptorów i jest jedną z wielu postaci dziedzicznego postępującego zaniku siatkówki (PRA). PRA-rcd2 dotyka jednak tylko psy rasy Collie.
<b>RS</b>	<b>RAINE SYNDROME - ZESPÓŁ RAINE</b> Choroba powoduje silne ścieranie się zębów, które prowadzi do zapalenia miazgi i wymaga ich ekstrakcji.
<b>SLC</b>	<b>HYPERURIKOSURIA - HIPERURYKOZURIA</b> Mutacja powoduje wzmożone wydalanie kwasu moczowego wraz z moczem. Skutkuje to tworzeniem kamieni moczowych w pęcherzu, które przemieszczając się przez drogi moczowe wywołują silny ból, problemy z oddawaniem moczu oraz stan zapalny dróg moczowych.
<b>SN</b>	<b>SENSORY NEUROPATHY - NEUROPATIA CZUCIOWA</b> Neuropatia czuciowa to dziedziczna choroba neurologiczna objawiająca się utratą koordynacji, wiotkością stawów, utratą propriocepcji (poznania, gdzie znajdują się kończyny w przestrzeni) i niemożnością odczuwania bólu.
<b>TNS</b>	<b>TRAPPED NEUTROPHIL SYNDROME - ZESPÓŁ UWIĘZIONYCH NEUTROFILÓW</b> Zespół uwięzionych neutrofilów to dziedziczne upośledzenie układu odpornościowego. Wynika z wrodzonego niedoboru neutrofilów we krwi. Dotknięte chorobą psy nie są w stanie skutecznie zwalczać infekcji.