GENOMIA
genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #012345

Detekce mutací souvisejících s rostoucím rizikem rozvoje dilatační kardiomyopatie (DCM) u dobrmanů

Zákazník: Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic
Vyšetřovaný:
Vzorek: 21-12345
Datum přijetí vzorku: 01.02.2021
Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem
Jméno: Lassie DEMO
Rasa: Plemeno
Tetovací číslo: 1392013
Mikročip: 123 456 789 012 345
Registrační číslo: REGQ12345
Datum narození: 1.1.2020
Pohlaví: samice
Datum odběru: 01.02.2021
Při odběru byla ověřena identita jedince.

SAMPLE

Výsledek: PREVIEW RESULT LINE

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutací PDK4 genu (DCM1), TTN genu (DCM2) a mutací na 5. chromozomu (DCM3 a DCM4). Objevení dalších variant se očekává. Varianty DCM1 a DCM2 byly objeveny u americké populace dobrmanů, varianty DCM3 a DCM4 jsou typické u evropské populace dobrmanů. Dilatační kardiomyopatii provází příznaky jako srdeční arytmie, dysfunkce myokardu či následné městnavé srdeční selhání. U dobrmanů se onemocnění projevuje v dospělosti.

Dědičnost dilatační kardiomyopatie DCM1, DCM2, DCM3 a DCM4 u Dobermanů je charakteristická neúplnou penetrancí. Výsledné genotypy mohou být následující:

- N/N; N/DCM4: jedinec nenese žádnou z doposud známých genových variant nebo nese jednu kopii genové varianty DCM4 –> je zdravý
- N/DCM1; N/DCM2; N/DCM3: jedinec nese jednu kopii rizikové genové varianty –> riziko rozvoje dilatační kardiomyopatie
- DCM1/DCM1; DCM2/DCM2; DCM3/DCM3; DCM4/DCM4: jedinec nese dvě kopie rizikové genové varianty –> vysoké riziko rozvoje dilatační kardiomyopatie

V případě, že jedinec nese kombinaci více rizikových genotypů, pravděpodobnost projevu onemocnění DCM se zvyšuje.

Metoda: SOP188-MPS-canine, MPS

Datum vystavení zprávy: 06.02.2021
Datum provedení zkoušky: 01.02.2021 - 06.02.2021
Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

verified and certified document
GENOMIA genetic laboratory

Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

Kód pro ověření zprávy je 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. Jděte na www.genomia.cz pro ověření.
Zpráva o výsledku zkoušky nesmí být bez souhlasu laboratoře reprodukována jinak než celá.
Výsledek se vztahuje pouze ke zkoušenému vzorku, tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.