

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.

Výsledek: PREVIEW RESULT LINE**Komentář k výsledku**

Byla vyšetřena přítomnost či absence variant genů PAN2 (g.627760G>A = lokus A), MAP3K7CL (c.383_392ACTCCACAAA>GACT = lokus B) a DRB1 (DLA-DRB1 002:01 = lokus C) souvisejících s predispozicí k dermatomyositidě (DMS) u krátkosrsté a dlouhosrsté kolie, bearded kolie, border kolie a šeltie. Dermatomyositida je multifaktoriální autoimunitní onemocnění. Projev DMS může být podmíněn jak genetickými, tak vnějšími faktory. U postižených jedinců onemocnění způsobuje zánětlivou vaskulopatii kůže a svalů. Imunitní systém napadá endotel malých krevních cév, kde posléze propuká zánět a dochází k široké škále procesů vedoucích k výsledné ischemii. Ta má za následek charakteristickou atrofii a nekrózu epidermis a vlasových folikulů a degeneraci svalových vláken.

Kombinací výše zmíněných lokusů vznikly haplotypy, jejichž variabilní kombinace klasifikují míru rizika pro propuknutí onemocnění DMS. Haplotypy jsou na základě výsledné kombinace alel řazeny do tří skupin: haplotypy s vysokým rizikem projevu DMS, haplotypy se středním rizikem projevu DMS, haplotypy s nízkým rizikem projevu DMS. Každý lokus může nabývat dominantní, rizikové alely (A,B,C) nebo recesivní nerizikové alely (a,b,c).

- Haplotypy s vysokým rizikem projevu (90 – 100 %): AABbCC, AaBBCC, AABbCC, AABbCc
- Haplotypy se středním rizikem projevu DMS (33 – 50 %): AABbCC, AABbCc, aaBBCC, AaBBCC, AABbCc
- Haplotypy s nízkým rizikem projevu DMS (0 – 5 %): aabbCC, aabbCc, AabbCC, AabbCc, aaBbCC, aaBbCc, AaBbCC, AaBbCc, aaBBCC

Alelické kombinace aabbcc, aaBBcc, Aabbcc, AaBbcc, AaBBcc, AABbcc, AABbcc, AABbcc aktuálně nelze zařadit do žádné ze tří skupin haplotypů, o jejich významu zatím nejsou prokazatelné závěry.

Metoda: SOP188-MPS-canine, MPS

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.

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

SAMPLE



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.