GENOMIA
genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #012345

Screening dědičných chorob a vzhledových znaků koně

Zákazník: Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic
Vyšetřovaný:
Vzorek: 21-12351
Datum přijetí vzorku: 01.02.2021
Vyšetřovaný materiál: koňské žíně

Údaje poskytnuté zákazníkem
Jméno: Black And White DEMO
Plemeno: Český teplokrevník
Datum narození: 25.11.2016
Reg. číslo: DE-123-456-789-012
Tetování: 123456789012345
Pohlaví: samec
Datum odběru: 01.02.2021
Při odběru byla ověřena identita jedince.
Ověřil/a MVDr. Veselý Josef.

Sumarizace zdravotních výsledků

bez vlivu: 2 | zdravý: 28 | může mít vliv: 1

Vzhledové vlastnosti

Název	Zkratka	Gen	Mutace	Kopií	Hodnocení
Zbarvení srsti, agouti	a	ASIP	c.187_197del	1	přenašeč
Megakolon (overo)	frame overo	EDNRB	c.353_354delinsAG	0	zdravý
Zbarvení srsti, dominantní bílá (sabino)	SB1	KIT	g.79544206A>T	0	bez vlivu
Zbarvení srsti, dominantní bílá	W18	KIT	c.1346+1G>A	0	bez vlivu
Zbarvení srsti, dominantní bílá	W20	KIT	c.2045G>A	2	bílé skvrny
Kudrnatá srst		KRT25	c.266G>A	0	bez vlivu
Zbarvení srsti, extension	e	MC1R	c.248C>T	2	ryzák
Zbarvení srsti, extension	e^a	MC1R-1-MC1R-2	c.250G>A	0	bez vlivu
Zbarvení srsti, bílé skvrny	macchiato	MITF	c.629A>G	0	bez vlivu
Zbarvení srsti, bílé skvrny	SW1	MITF	g.20117302Tdelins11	0	bez vlivu
Zbarvení srsti, bílé skvrny	SW3	MITF	c.837_841del	0	bez vlivu
Zbarvení srsti, bílé skvrny	MITF^244Glu	MITF	c.1031G>A	0	bez vlivu
Zbarvení srsti, silver		PMEL	c.1849C>T	0	bez vlivu
Zbarvení srsti, cream dilution	C^Cr	SLC45A2	c.601G>A	1	může mít vliv
Zbarvení srsti, cream dilution	C^prl	SLC45A2	c.1129G>A	0	bez vlivu
Zbarvení srsti, cream dilution	C^sno	SLC45A2-649	c.449G>A	0	bez vlivu

Dominantně dědičná onemocnění

Název	Zkratka	Gen	Mutace	Kopií	Hodnocení

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.

SAMPLE

Polysacharidová střádavá myopatie (PSSM1) / námahová rhabdomyolýza	PSSM1	GYS1	c.926G>A	0	zdravý
Imunitně zprostředkovaná myozitida	IMM	MYH1	c.959A>G	0	zdravý
Audiopigmentový syndrom	SW2	PAX3	c.209G>A	0	zdravý
Audiopigmentový syndrom související s PAX3	SW4	PAX3-1	c.95C>G	0	zdravý
Maligní hypertermie	MH	RYR1	c.7363C>G	0	zdravý
Hyperkalemická periodická paralýza	HYPP	SCN4A	c.4248C>G	0	zdravý

Recesivně dědičná onemocnění

Název	Zkratka	Gen	Mutace	Kopií	Hodnocení
Trpasličí vzrůst	D4	ACAN	c.7633_7653del	0	zdravý
Trpasličí vzrůst	D1	ACAN	c.245del	0	zdravý
Trpasličí vzrůst	D2	ACAN	c.1270G>A	0	zdravý
Trpasličí vzrůst	D3	ACAN	c.1513G>C	0	zdravý
Hydrocefalus		B3GALNT2	c.1423C>T	0	zdravý
Trpasličí vzrůst související s B4GALT7		B4GALT7	c.50G>A	0	zdravý
Abiotrofie mozečku	NCCD	CA /MUTH	c.284G>A	0	zdravý
Myotonie		CLCN1	c.1775A>C	0	zdravý
Oční spinocelulární karcinom	SCC	DDB2	c.1013C>T	0	zdravý
Glanzmannova trombastenie		ITGA2B	g.19247983_19247992del	0	zdravý
Junkční epidermolysis bullosa	JEB	LAMC2	c.1372dup	0	zdravý
Zředěné zbarvení srsti s neurologickými poruchami	LFS	MYO5A	c.4249del	0	zdravý
Kyfoskoliotický Ehlers-Danlosův syndrom (kEDS) související s PLOD1	WFFS	PLOD1	c.2032G>A	0	zdravý
Ehlers-Danlosův syndrom	HERDA	PPIB / HERDA	c.115G>A	0	zdravý
Těžká kombinovaná imunodeficience, autozomální	SCID	PRKDC	c.9478_9482del	0	zdravý
Hypoparatyreóza související s RAPGEF5		RAPGEF5	c.2624C>A	0	zdravý
Syndrom oddělování stěny kopyta	HWSD	SERPINB11	c.504_505insC	0	zdravý
Syndrom imunodeficience související se SLC5A3	FIS	SLC5A3	c.1352C>T	0	zdravý

Detekce vazebných mutací

Název	Zkratka	Gen	Mutace	Kopií	Hodnocení
Mimochodové chody související s DMRT3		DMRT3	c.902C>A	0	bez vlivu
Optimální dostihová vzdálenost		MSTN	18:g.66608679T>C	0	bez vlivu
Modifikátor leopard complex zbarvení	PATN1	RFWD3	24352525T>G	1	může mít vliv

X-vázaná dědičná onemocnění

Název	Zkratka	Gen	Mutace	Kopií	Hodnocení
Syndrom androgenní necitlivosti	AIS	AR	c.1630_1654del	0	zdravý
Syndrom androgenní necitlivosti	AIS	AR	c.1A>G	0	zdravý
Syndrom androgenní necitlivosti	AIS	AR	c.2132C>T	0	zdravý
Incontinentia pigmenti	IP	IKBKG	c.184C>T	0	zdravý

Komentář k výsledku

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.

SAMPLE

Interpretace výsledků naleznete na webu https://www.genomia.cz/cz/veterinarni/horse/ na stránkách příslušných vyšetření.

Uvedené mutace jsou anotovány dle referenční sekvence EquCab3.0.

Recesivní dědičnost: znak (nemoc) se projeví, pokud ji jedinec zdědí od obou rodičů (2 kopie); přenašeči znaku (nemoci) jsou bez příznaků, ale kauzální mutaci předávají dalším generacím (1 kopie).

Dominantní dědičnost: k projevení znaku (nemoci) stačí, aby ho jedinec zdědil od jednoho rodiče (1 kopie).

X-vázaná recesivní dědičnost: u samců stačí k projevení nemoci 1 kopie mutovaného genu; u samic je potřeba k projevení nemoci, aby nesly 2 kopie mutovaného genu.

Výsledky testů vazebných mutací udávají dispozici k dané nemoci. Nejedná se o detekci kauzální mutace onemocnění.

Metoda: SOP188-MPS-equine, MPS

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

SAMPLE

