GENOMIA
genetic laboratory

# Zpráva o výsledku zkoušky #012345

Detekce mutace c.996G>A genu AGXT způsobující onemocnění PH I u plemene Coton de Tulear

**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: Mutace nebyla detekována (N/N)

**Vysvětlivky:** N/N = normální genotyp. N/P = přenašeč mutace. P/P = mutovaný genotyp (u jedince se s největší pravděpodobností projeví onemocnění). (N = negativní; P = positivní)

### Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.996G>A genu AGXT způsobující onemocnění PH I (primární hyperoxalurie typ I) u plemene Coton de Tulear. Onemocnění PH je způsobeno nedostatečnou funkcí jaterních enzymů alanin-glyoxalát aminotransferázy (AGT, AGXT). Pro onemocnění PH je charakteristické shromažďování oxalátu a následné vysrážení krystalů oxalátu vápenatého, zejména v ledvinách, což vede k progresivnímu selhání ledvin. Pokud je kapacita ledvin k ukládání oxalátu vyčerpána, dochází k shromažďování i v jiných tkáních např. kostech, kloubech, chrupavkách, sítnici a svalech.

Mutace způsobující PH I u Coton de Tulear je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců P/P, kteří mají mutaci v obou kopiích AGXT genu. Přenašeči mutovaného genu N/P jsou klinicky zdraví, ale mohou přenášet mutaci na své potomky. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých (N/N), 50 % potomků přenašečů (N/P) a 25 % potomků (P/P) zdědí od obou rodičů mutovaný gen a bude postiženo PH I.

Metoda: SOP173-PHI, PCR-RFLP

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




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