

**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 = pozitivní)

**Komentář k výsledku**

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.143G>C COL11A2 genu způsobující skeletální dysplázii 2 (SD2) u plemene labradorského retrívra. Psi postižení SD2 mají typicky krátké nohy s normální délkou a šířkou těla. U samců byla popsána délka předních končetin nižší než 55 cm, u fen nižší než 50 cm, přičemž mezinárodní standard plemene (FCI) hovoří o 56-57 cm u samců a 54-56 cm u fen. Nebyly pozorovány další sekundární projevy onemocnění. Psi nemají postižený sluch ani zrak a netrpí dalšími problémy s klouby.

Mutace způsobující SD2 je děděna autosomálně recesivně. To znamená, že nemoc se projeví pouze u jedinců P/P, kteří nesou mutaci v obou alelách COL11A2 genu. U heterozygotních jedinců (N/P) se onemocnění neprojeví, ale jsou jeho přenašeči. Při krytí dvou heterozygotů (N/P) bude teoreticky 25% potomků zdravých, 50% potomků budou přenašeči a 25% potomků zdědí od svých rodičů mutované geny a budou tedy postiženi chorobou SD2.

Test nevylučuje přítomnost mutace zodpovědné za jinou formu skeletální dysplázie.

Metoda: SOPAgriseq\_canine, ngs

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