

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.786delC CUBN genu způsobující onemocnění IGS (Imerslund-Gräsbeck syndrome) neboli střevní malabsorpci kobalaminu u plemene bígl. Klinické příznaky malabsorbcie kobalaminu se začínají objevovat kolem 6 až 12 týdnů věku, zahrnují neprospívání a chronické nechutenství. Postižená zvířata mohou mít neutropenii, neregenerativní anémii, anizocytózu a poikilocytózu, megaloblastické změny v kostní dřeni, pokles hladiny Cbl, methylmalonovou acidurii a homocysteinémi. U bíglů s deficience kobalaminu dochází k rozvoji degenerativního onemocnění jater.

Mutace způsobující střevní malabsorpci kobalaminu u plemene bígl je děděna autozomálně recesivně. Nemoc se projevuje pouze u jedinců P/P, kteří nesou mutaci v obou alelách CUBN genu. Přenašeči mutovaného genu (heterozygoté N/P) jsou klinicky zdraví, ale mohou přenášet mutaci na své potomky. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25% potomků zdravých, 50% potomků budou přenašeči a 25% potomků zdědí od svých rodičů mutované geny a budou postiženi IGS.

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