GENOMIA
genetic laboratory

# Zpráva o výsledku zkoušky #012345

Detekce mutace c.127_*2052del GP9 genu
způsobující onemocnění BSS
u anglických kokršpanělů

**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.127_*2052del GP9 genu způsobující Bernard-Soulierův syndrom (BSS) u anglických kokršpanělů. BSS je dědičné smrtelné krvácivé onemocnění. U postižených jedinců dochází ke snížení počtu krevních destiček. Destičky jsou zvětšené oproti normě a výrazně hůře vytvářejí krevní sraženinu. Klinické příznaky zahrnují různá abnormální krvácení, krvácení dásní, krvácení z nosu apod. Život ohrožující mohou být pro BSS pozitivní jedince i případná traumata, porod či operace.

Mutace způsobující BSS je děděna autosomálně recesivně. To znamená, že se nemoc rozvine pouze u jedinců P/P, kteří zdědí od obou svých rodičů mutovaný gen. Přenašeči mutovaného genu N/P jsou klinicky zdraví, ale přenášejí nemoc 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 budou postiženi BSS.

Metoda: SOP188-MPS-canine, MPS

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

verified and certified document
GENOMIA genetic laboratory

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