GENOMIA
genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #012345

Detekce varianty c.865_866delTC SCARF2 genu způsobující onemocnění Van den Ende-Gupta syndrom u drsnosrstých foxteriérů

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 varianty c.865_866delTC SCARF2 způsobující onemocnění VDEGS u plemene foxteriéra drsnosrstého. Onemocnění VDEGS je způsobeno závažnými anomáliemi skeletu, které jsou patrné již u štěňat. Porucha je charakterizována především těžkou luxací pately a podkusem (výrazně zkrácená horní čelist), který často bývá první známkou tohoto onemocnění. Dále se může objevovat loketní luxace, otoky kolenních kloubů či abnormality struktury nosní přepážky.

Varianta c.865_866delTC způsobující VDEGS je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců P/P, kteří mají variantu v obou kopiích SCARF2 genu. Přenašeči variantrního 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, 50 % potomků přenašečů a 25 % potomků zdědí od obou rodičů variantní gen a bude postiženo VDEGS.

Metoda: SOP188-MPS-canine, MPS, v rozsahu akreditace

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

SAMPLE