GENOMIA
genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #012345

Detekce mutace c.1332C>T v genu SLC37A2 způsobující kraniomandibulární osteopatii u plemen WHWT, Cairn Terrier a Scottish Terrier

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)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.1332C>T v genu SLC37A2 způsobující kraniomandibulární osteopatii (CMO) u plemen West Highland White Terrier, Cairn Terrier a Scottish Terrier. CMO je charakterizováno nadměrným růstem čelistí a čelistního kloubu u štěňat. Někdy nadměrně rostou i lebeční kosti a zřídka dlouhé kosti nohou. K typickým příznakům patří otok čelisti, bolest při žvýkání, nechutenství, slintání, obtížné otevírání tlamy, periodická horečka a dysfagie. CMO se projevuje ve věku 4-8 měsíců, příznaky obvykle odezní v době, kdy je růst psa ukončen.

Dědičnost mutace způsobující CMO je autozomálně dominantní s neúplnou penetrací. Nemoc se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích SLC37A2 genu (výsledek P/P). Heterozygoté (výsledek N/P) trpí klinickými příznaky v menším měřítku. Jedinci s výsledkem N/N jsou bez rizika onemocnění.

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