GENOMIA genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #012345

Diagnostický test pro toxikózu mědí u Bedlington teriérů

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 delece o velikosti 39,7 kb exonu 2 COMMD1 (copper metabolism domain containing 1) genu, která způsobuje toxikózu mědí u plemene Bedlington teriér. Toxikóza mědí (CT, copper toxicosis) je metabolická porucha schopnosti vylučovat měď do žluče. To vede k jejímu hromadění v lysosomech jaterních buněk, dále k chronické hepatitidě, jaterní cirhóze, selhání jater a předčasné smrti jedince. Toxikóza se u postižených jedinců projeví obvykle ve stáří 2 až 6 let. Mezi prvními příznaky jsou nechutenství, zvracení a s tím spojený váhový úbytek.

Mutace způsobující toxikózu mědí Bedlington teriérů je děděná autosomálně recesivně. To znamená, že se projeví pouze u jedinců, kteří nesou deleci v obou alelách COMMD1 genu (P/P). U heterozygotních jedinců (výsledek N/P) se onemocnění neprojeví, ale jsou jeho přenašeči. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých (N/N), 50 % potomků přenašečů (N/P) a 25 % zdědí od obou rodičů mutovanou alelu a budou postiženi onemocněním CT (P/P).

Metoda: SOP176-CT, ASA-PCR
Senzitivita metody (pravděpodobnost, že byla správně detekována mutovaná alela v genu u heterozygota nebo mutovaného homozygota) je vyšší než 99%. Specificita metody (pravděpodobnost, že byla správně detekována zdravá alela v genu u heterozygota nebo zdravého homozygota) je vyšší než 99%.

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