

**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 delece o velikosti 39,7 kb exonu 2 COMMD1 (copper metabolism domain containing 1) genu, která způsobuje toxikózu mědi u plemene Bedlington teriér. Toxikóza mědi (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 projevuje obvykle ve stáří 2 až 6 let. Mezi prvními příznaky jsou nechutenství, zvracení a s tím spojený váhový úbytek.

Mutace způsobující toxikózu mědi Bedlington teriérů je děděná autosomálně recesivně. To znamená, že se projevuje pouze u jedinců, kteří nesou delecii v obou alelách COMMD1 genu (P/P). U heterozygotních jedinců (výsledek N/P) se onemocnění neprojevuje, 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%. Specifita 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



Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic  
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999