GENOMIA
genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #012345

Detekce mutace c.400+3A>C genu MKLN1 způsobující onemocnění LAD u plemen anglický bulteriér a miniaturní bulteriér

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.400+3A>C genu MKLN1 způsobující onemocnění letální akrodermatitidu (LAD) u plemen anglický bulteriér a miniaturní bulteriér. LAD je složité imunitní onemocnění, jehož příčinou je narušený metabolismus absorpce zinku.

Onemocnění se projevuje zpomaleným růstem a vývojem, imunitní nedostatečností a kožními lézemi. Zejména kolem tlamy, očí a uší se objevují nepříjemné boláky a otoky. Na tlapách se tvoří tvrdá a popraskaná kůže, na polštářcích se objevují skvrnité vředy a praskliny. Nemoc je často doprovázena průjmem a zápalem plic. LAD se projevuje už od prvního týdne života štěňat. Postižení psi obvykle umírají do věku dvou let na následky infekce nebo je u nich z důvodu těžkých a bolestivých lézí v oblasti tlapek provedena eutanázie.

Mutace způsobující LAD je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích MKLN1 genu (jedinci s výsledkem P/P). Přenašeči mutovaného genu (jedinci s výsledkem 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 mutovaný gen a bude postiženo LAD.

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

Genomia je zkušební laboratoř č.1549 akreditovaná ČIA podle ČSN EN ISO/IEC 17025:2018.
Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

ilac-MRA L 1549

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