

Zákazník: Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 21-12351

Datum přijetí vzorku: 01.02.2021

Vyšetřovaný materiál: koňské žíně

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Black And White DEMO

Plemeno: Český teplokrevník

Datum narození: 25.11.2016

Reg. číslo: DE-123-456-789-012

Tetování: 123456789012345

Pohlaví: samec

Datum odběru: 01.02.2021

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Veselý Josef.

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 mutace c.2032G>A v PLOD1 genu způsobující syndrom fragilních hříbat (WFFS) u teplokrevníků a příbuzných plemen koní. Jedná se o dědičné onemocnění pojivové tkáně, které se projevuje velmi tenkou, křehkou až drobnou kůží. Kůže je jen volně připevněná k podkožní tkáni. V důsledku toho se snadno trhá, tvoří se lacerace, seromy, hematomy, vředy a jizvy.

Mutace způsobující WFFS je děděna autosomálně recesivně. To znamená, že se nemoc rozvine pouze u jedinců P/P, kteří zdědí od obou svých rodičů mutovaný gen. Přenašeči mutovaného genu N/P jsou klinicky zdraví, ale přenášejí nemoc na své potomky. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců bude teoreticky 25% pravděpodobnost narození nemocného hříběte (P/P), 50% pravděpodobnost narození hříběte přenašeče mutace (N/P) a 25% pravděpodobnost narození zdravého hříběte bez dědičné zátěže (N/N).

Metoda: SOP175-WFFS, real-time PCR-ASA, v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Datum vystavení zprávy: 06.02.2021

Datum provedení zkoušky: 01.02.2021 - 06.02.2021

Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře



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



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 vzorku tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.