GENOMIA
genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #012345

Detekce mutace c.2032G>A v PLOD1 genu způsobující syndrom fragilních hříbat teplokrevníků

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 = positivní)

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 drobivou 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 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