

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 chondrodysplázie: N/CDPA

Výsledek chondrodystrofie a riziko IVDD: N/CDDY

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence dvou inzerčních mutací retrogenů pro fibroblastový růstový faktor FGF4 na chromozomech 12 a 18. FGF4 retrogen je zapojen do mnoha biologických procesů včetně vývoje kostí. Psi, kteří nesou obě inserce, vykazují drastické zkrácení nohou (např. baseti, jezevčíci, velškgorgi a skotští teriéři).

Chondrodysplázie (CDPA) je způsobena insercí FGF4 retrogenů do chromozomu 18, je zodpovědná za krátké nohy u plemen baset, velškgorgi, jezevčíků, westíků, skotský teriér a dalších. Dědičnost mutace CDPA je autozomálně dominantní, tzn. k projevení zkrácených nohou stačí jedna alela předaná od jednoho z rodičů.

Chondrodystrofie (CDDY) je způsobena insercí FGF4 retrogenů do chromozomu 12 a vysvětluje zkrácení nohou u dalších plemen. Tato mutace souvisí i s predispozicí k abnormálnímu růstu a vývoji meziobratlových plotének (IVDD, z anglického intervertebral disk disease I.). U postiženého psa dochází již v prvním roce života k předčasné kalcifikaci, tím pádem ke ztrátě pružnosti a postupné degeneraci meziobratlových plotének. Tyto abnormální meziobratlové ploténky jsou pak vtlačovány do páteřního kanálu, kde krvácení a zánět způsobuje silnou bolest a neurologickou dysfunkci.

Mutace pro CDDY má semidominantní způsob dědičnosti pro výšku. Znamená to, že psi se dvěma kopiemi mutace (CDDY/CDDY) budou menší než psi s jednou kopií (N/CDDY). Dědičnost predispozice k IVDD je autozomálně dominantní, k projevení stačí pouze jedna alela od jednoho z rodičů.

Kódy výsledků chondrodysplázie

N/N	pes nenese mutaci pro chondrodysplázii
N/CDPA	pes nese jednu alelu CDPA, mutace způsobí zkrácení končetin oproti psu N/N
CDPA/CDPA	pes nese dvě alely CDPA, mutace způsobí zkrácení končetin oproti psu N/N

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.

Kódy výsledků chondrodystrofie a riziko IVDD

N/N	pes nenese mutaci pro chondrodystrofii
N/CDDY	pes nese jednu alelu CDDY, pes je v riziku rozvoje IVDD, mutace způsobí zkrácení končetin oproti psu N/N. Křížením N/N a N/CDDY se narodí 50 % psů s nezkrácenými končetinami (N/N) a 50 % psů se zkrácenými končetinami a rizikem IVDD (N/CDDY).
CDDY/CDDY	pes nese dvě alely CDDY, pes je v riziku rozvoje IVDD, mutace způsobí zkrácení končetin oproti psu N/N i psu N/CDDY. Všichni potomci budou krátkonoží a v riziku IVDD.

Metoda: SOP176-IVDD, ASA-PCR

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

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.