GENOMIA
genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #012345

Detekce mutace c.10_11insG v genu COL9A3 způsobující okuloskeletální dysplazii u labradorských retrieverů

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.10_11insG v genu COL9A3 způsobující okuloskeletální dysplazii (OSD) u labradorských retrieverů. Jedinci postižení OSD mají kratší přední končetiny a jejich vřetenní a loketní kosti vykazují morfologické abnormality. Dalším symptomem jsou oční defekty jako katarakta, odchlípení sítnice nebo dysplazie sklivce. OSD se projevuje u recesivních homozygotů (jedinci nesoucí dvě mutované alely COL9A3 genu - každou zdědili od jednoho rodiče - výsledek testu P/P), bohužel se také v některých případech vyskytuje u heterozygotů (jedinců nesoucích jednu mutovanou alelu - výsledek testu N/P). Heterozygoté nevykazují skeletální abnormality. Psi s výsledkem N/N jsou bez rizika OSD.

Metoda: SOP172-OSD1, přímé sekvenování DNA

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 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.

SAMPLE