

**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 = pozitivní)

**Komentář k výsledku**

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.107G>C exonu 3 genu pro beta-2-integrin (ITGB2) způsobující imunologický syndrom CLAD (canine leukocyte adhesion deficiency) u irských setrů. Tato mutace způsobuje záměnu Cys36Ser v molekule proteinu beta-2-integrinu, čímž dochází k narušení její konformace a funkce. Integriny jsou částice zprostředkující adhezi (přilnavost) leukocytu a místa zánětu. Beta-2-integriny jsou součástí leukocytu CD18 (buňky imunitní reakce organismu) a napomáhají „vcestování“ leukocytu do zánětlivé tkáně. Pokud je část integrinu poškozená, dochází k nedostatečné imunitní reakci na přítomnost infekce.

Mutace způsobující CLAD je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců P/P, kteří mají mutaci v obou kopiích ITGB2 genu. Přenašeči mutovaného genu N/P jsou klinicky zdraví, ale přenášejí mutaci na své potomky. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých, 50 % potomků přenašečů a 25 % zdědí od obou rodičů mutovaný gen a budou postiženi CLAD.

Metoda: SOPAgriseq\_canine, ngs

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