GENOMIA
genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #012345

Detekce mutace g.32373916_32373923del8
STRN genu pro nepřímou diagnostiku ARVC

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)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace g.32373916_32373923del8 STRN genu, která je se vznikem arytmogenní kardiomyopatie pravé komory (ARVC) v genové vazbě a slouží pro nepřímou diagnostiku tohoto onemocnění.

ARVC je multifaktoriální degenerativní onemocnění srdce, které je charakterizováno atrofií svalových buněk srdečního svalu a ukládáním tuku v srdečních buňkách. Postihuje především pravou srdeční komoru. Onemocnění je spojeno s rizikem náhlé smrti.

Mutace STRN ovlivňuje zvýšení závažnosti klinických projevů ARVC. U psů homozygotních pro mutaci STRN je téměř 100% pravděpodobnost, že onemocní ARVC, a to často v ranějším věku, než heterozygoté. Mutace STRN genu vykazuje autozomálně dominantní dědičnost s neúplnou penetrací. Mutace STRN genu je jednoznačně spojena s ARVC u boxerů, studie ukazují, že v nemoci hrají roli i jiné neznámé mutace.

STRN je důležitým markerem pro dosud nezjištěný lokus genu, který leží na stejném chromozomu a který je přímo zodpovědný za vznik ARVC u boxerů.

Metoda: SOP171-ARVC, fragmentační analýza

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