GENOMIA
genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #012345

Detekce mutace c.1660_1661insG genu ABCB4 způsobující GBM u psů

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.

SAMPLE

Výsledek: Mutace nebyla detekována (N/N)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.1660_1661insG genu ABCB4 způsobující žlučníkovou mukokélu (GBM, Gallbladder mucoceles) u šeltií, amerických a anglických kokršpanělů, cairn teriérů a pomeranianů. Při žlučníkové mukokéle dochází k nadměrné tvorbě žluči s hustou želatinovou konzistencí a jejímu hromadění ve žlučníku, což má za následek jeho prasknutí a vylití žluče do břišní dutiny. Následně vzniklý zánět břišní dutiny je pro pacienta velmi bolestivý a může být až smrtelný. Mezi běžné nespecifické klinické příznaky patří zvracení, letargie, bolesti břicha, anorexie, žloutenka, zrychlený dech, žíznivost a časté močení, horečka, průjem a nadýmání.

Dědičnost mutace způsobující GBM je dosud neznámá. Mělo se za to, že mutace má dominantní charakter s neúplnou penetrancí, dnes je diskutován multifaktoriální způsob dědičnosti.

Metoda: SOP188-MPS-canine, MPS, 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.