GENOMIA
genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #012345

Detekce mutace c.1098_1103del genu SLC3A1 způsobující cystinurii typu II-A u australských honáckých psů a koolií

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.1098_1103del genu SLC3A1 způsobující cystinurii typu II-A u australských honáckých psů a koolií. U postižených psů dochází ke shromažďování cystinu v moči, tvorbě krystalů cystinu a posléze i močových kamenů. Ty dráždí močové cesty, způsobují stagnaci moči a zvyšují náchylnost močových cest k infekci. Klinicky se cystinurie projevuje tmavou a výrazně zapáchající močí s příměsí krve. Močení je bolestivé a mnohdy neúspěšné.

Mutace způsobující cystinurii typu II-A je děděna autosomálně dominantně. To znamená, že k projevení příznaků onemocnění stačí jedna kopie mutovaného genu zděděná od jednoho z rodičů.

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