GENOMIA
genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #012345

Detekce mutace c.1107_1108delAG genu GJA9 způsobující LPN2 u leonbergerů

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.1107_1108delAG genu GJA9 způsobující polyneuropatii LPN2 u leonbergerů. Polyneuropatie se vyznačuje netraumatickým postižením periferních nervů. Dědičná varianta tohoto onemocnění je závažná, chronická a progresivní. Klinické příznaky zahrnují abnormality chůze, svalovou atrofii zejména pánevních končetin a celkovou slabost. Časté je též pískání či chrčení při nádechu (v důsledku paralýzy hrtanu) a dušnost.

Mutace způsobující LPN2 je děděna autozomálně neúplně dominantní. To znamená, že k projevení příznaků onemocnění stačí jedna kopie mutovaného genu zděděná od jednoho z rodičů. Avšak postižený homozygot (P/P) se bude od heterozygota (N/P) lišit v závažnosti projevů.

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.