GENOMIA
genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #012345

Detekce mutace c.1473+1G>A ADAMTS17
genu způsobující onemocnění PLL
u různých plemen 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.1473+1G>A ADAMTS17 genu způsobující onemocnění PLL (primary lens luxation – primární luxace čočky) u různých plemen psů. PLL je oční vada spojena s dislokací čočky způsobenou defektní fixací vláken závěsného aparátu čočky. Nemoc postihuje psy různého věku, končí oslepnutím jedince.

Pes bez rizika rozvoje PLL v důsledku mutace c.1473+1G>A má výsledek genetického testu N/N (negativní v obou alelách). Pes s rizikem rozvoje PLL v důsledku mutace c.1473+1G>A má výsledek P/P (pozitivní na přítomnost mutace v obou alelách). Obecná dědičnost PLL je považována za autosomálně recesivní, proto většina přenašečů mutace c.1473+1G>A (výsledek N/P) v průběhu celého života neonemocní. Nicméně bylo prokázáno, že přenašeči mutace c.1473+1G>A mohou mít zvýšené riziko onemocnění PLL, riziko záleží na konkrétním plemeni nebo genovém pozadí individuálního jedince. Genetický test nevyloučí možnost jiné formy PLL ani neumožní odhalit propuknutí choroby u případných přenašečů mutace.

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.