

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.

Interpretace výsledku D

Nalezený genotyp: c.574A/A; c.2092A/A; c.649G/G

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutací c.574A>G v exonu 2 a c.2092A>G v exonu 10 genu SLC3A1 a mutace c.649G>A v genu SLC7A9 způsobujících cystinurii u anglických buldoků a francouzských buldočků. Možné interpretace výsledků genetického testu:

- Jedinci nesoucí mutaci v exonu 2 a nebo exonu 10 genu SLC3A1 a nebo v genu SLC7A9 v homozygotním stavu jsou v ohrožení rozvoje cystinurie, tzn. jedinci s výsledkem c.574G/G a nebo c.2092G/G a nebo c.649A/A. Rovněž se cystinurie může rozvinout u jedinců, kteří jsou heterozygoté c.649A/A nebo heterozygoté c.649G/A v SLC7A9 (tzn. neúplně recesivní dědičnost). Doporučujeme krytí pouze s partnery, kteří nenesou žádnou z testovaných mutací.
- Přenašeči s rizikem rozvoje cystinurie jsou jedinci, kteří jsou heterozygoté v jedné a nebo více testovaných mutacích a vždy nesou c.649G/A, tzn. jedinci s výsledkem c.574A/G a nebo c.2092A/G a vždy c.649G/A. Doporučujeme krytí pouze s partnery, kteří nenesou žádnou z testovaných mutací.
- Přenašeči cystinurie jsou jedinci, kteří jsou heterozygoté v jedné nebo ve dvou testovaných mutacích SLC3A1 genu, tzn. jedinci s výsledkem c.574A/G a nebo c.2092A/G a c.649G/G. Doporučujeme krytí pouze s partnery, kteří nenesou žádnou z testovaných mutací.
- Jedinci s výsledkem c.574A/A, c.2092A/A, c.649G/G nejsou v ohrožení rozvoje cystinurie v důsledku uvedených genových mutací.

Test nevylučuje existenci jiné, dosud neznámé, mutace způsobující cystinurii.

Metoda: SOP188-MPS-canine, MPS

Datum vystavení zprávy: 06.02.2021

Datum provedení zkoušky: 01.02.2021 - 06.02.2021

Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

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 zkoušenému vzorku, tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.