

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.

Výsledek: Mutace nebyla detekována (N/N)

Vysvětlivky: N/N = normální genotyp. N/P = přenašeč mutace. P/P = mutovaný genotyp (u jedince se s největší pravděpodobností projeví onemocnění). (N = negativní; P = pozitivní)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.586C>T exonu 2 genu SLC3A1 způsobující cystinurii u plemene Newfoundlandského psa a příbuzného plemene Landseer. Cystinurie je metabolická vada transportu aminokyselin. Následkem shromažďování cystinu v moči, může docházet ke vzniku krystalů cystinu v moči postižených jedinců. Krystaly mohou způsobit nepříjemné zdravotní komplikace v podobě močového písku a kamínek, které mohou vést až k ucpání močových cest.

Mutace c.586C>T způsobující cystinurii se dědí autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích SLC3A1 genu (P/P). Heterozygotní jedinci (N/P) nejsou ohroženi cystinurií, pouze přenášejí genetickou poruchu na další generaci. V případě spojení dvou heterozygotů (přenašečů mutace) je riziko postižení potomstva 25 %. Jedinci s genotypem N/N jsou zcela zdraví.

Metoda: SOPAgriseq_canine, ngs

Senzitivita metody (pravděpodobnost, že byla správně detekována mutovaná alela v genu u heterozygota nebo mutovaného homozygota) je vyšší než 99%. Specifita metody (pravděpodobnost, že byla správně detekována zdravá alela v genu u heterozygota nebo zdravého homozygota) je vyšší než 99%.

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