

Wykrywanie mutacji c.191+1G>A w genie LMBR1L powodującej hiposegmentację granulocytów u owczarków australijskich

Klient: Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic

Badany próbką:

Próbka: 21-12345

Data otrzymania: 01.02.2021

Typ próbki: krew

Informacje dostarczone przez klienta

Nazwisko: Lassie DEMO

Rasa: Plemeno

Numer tatuażu: 1392013

Mikroczip: 123 456 789 012 345

Numer rejestracyjny: REGQ12345

Data urodzenia: 1.1.2020

Płeć: samica

Data pobrania: 01.02.2021

Tożsamość zwierzęcia została zweryfikowana.

Wynik: Mutacja nie została wykryta (N/N)

Legenda: N/N = normalny genotyp. N/P = nosiciel mutacji. P/P = zmutowany genotyp (najprawdopodobniej będzie dotknięty tą chorobą). (N = negatywny; P = pozytywny)

Wyjaśnienie wyników

Przeprowadzono badanie w kierunku obecności lub braku mutacji c.191+1G>A w genie LMBR1L, powodującej hiposegmentację granulocytów u owczarków australijskich. Granulocyty są rodzajem białych krwinek, których główną funkcją jest obrona organizmu przed infekcjami. Hiposegmentacja jest stanem, w którym jądra granulocytów mają mniejszą liczbę segmentów niż prawidłowo, co prowadzi do zmiany ich kształtu oraz funkcji.

Mutacja powodująca hiposegmentację granulocytów jest dziedziczona w sposób autosomalny recesywny. Choroba ujawnia się wyłącznie u osobników o genotypie P/P, które odziedziczyły zmutowany allel od obojga rodziców. Osobniki o genotypie N/P są klinicznie zdrowe, jednak są nosicielami mutacji i przekazują wadliwy allel swojemu potomstwu. W przypadku skojarzenia dwóch heterozygot (N/P) teoretycznie 25% potomstwa będzie całkowicie zdrowe (N/N), 50% będzie nosicielami (N/P), a 25% odziedziczy zmutowany allel od obojga rodziców i będzie dotknięte hiposegmentacją granulocytów (P/P).

Metoda: SOP188-MPS-canine, MPS

Data wystawienia raportu: 06.02.2021

Data przeprowadzenia testu: 01.02.2021 - 06.02.2021

Approved by: Mgr. Martina Šafrová, Laboratory Manager



Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

Kod do weryfikacji raportu to 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. Przejdź na www.genomia.cz, aby zweryfikować raport.

Raport z wyników badań nie może być reprodukowany w inny sposób niż w całości bez zgody laboratorium.

Wynik odnosi się tylko do przebadanej próbki w stanie, w jakim została przyjęta. Genomia nie odpowiada za prawidłowość danych przekazanych przez klienta.