GENOMIA
genetic laboratory

Świadectwo wyników #012345

Wykrywanie mutacji c.449delinsTT w genie NKX2-8 powodującej spinal dysraphism u wyżłów weimarskich

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

Badano obecność lub brak mutacji c.449delinsTT w genie NKX2-8, powodującej spinal dysraphism u wyżłów weimarskich. Jest to zaburzenie rozwojowe charakteryzujące się nieprawidłowym zamknięciem cewy nerwowej na etapie embrionalnym, co prowadzi do nieprawidłowości kręgosłupa, rdzenia kręgowego oraz otaczających je struktur.

Mutacja powodująca spinal dysraphism jest dziedziczona autosomalnie recesywnie, co oznacza, że choroba rozwija się tylko u tych psów, które odziedziczyły zmutowany allel od obojga rodziców; choroba występuje wyłącznie u psów o genotypie P/P. Psy o genotypie N/P uważa się za nosicieli choroby (heterozygoty). U potomstwa dwóch heterozygot można oczekiwać następującego rozkładu genotypów: 25% N/N, 25% P/P oraz 50% N/P.

Metoda: SOP171-NKX2, analiza fragmentacyjna

Data wystawienia raportu: 06.02.2021
Data przeprowadzenia testu: 01.02.2021 - 06.02.2021
Approved by: Mgr. Martina Šafrová, Laboratory Manager

verified and certified document
GENOMIA genetic laboratory

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.

SAMPLE