

Detekcja mutacji g.4411956_441190delGTT
genu VPS13B powodującej chorobę TNS u
rasy Border Collies

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

Zbadano obecność lub brak mutacji delecyjnej g.4411956_4411960delGTT w eksonie 19 genu VPS13B powodującej zespół uwięzionych neutrofilów (TNS) u psów rasy Border Collie. Mutacja zaburza prawidłowe funkcjonowanie grupy białych krwinek, neutrofilów, które biorą udział w usuwaniu infekcji bakteryjnych i są ważnymi uczestnikami ostrej fazy zapalenia. Niedobór odporności staje się widoczny u szczeniąt już w dwa tygodnie po urodzeniu, a szczenięta umierają lub są poddawane eutanazji w wieku około 4 miesięcy. Pierwszymi objawami mogą być apatia, brak apetytu, biegunka lub słaba mobilność. Inne objawy zależą od rodzaju infekcji, z którą walczy dany osobnik.

Mutacja powodująca TNS u Border Collies jest dziedziczona w sposób autosomalny recesywny. Tylko osobniki P/P, które mają mutację w obu kopiach genu VPS13B, zachorują na tę chorobę. Nosiciele zmutowanego genu N/P są klinicznie zdrowi, ale mogą przekazać mutację swojemu potomstwu. Jeśli kojarzone są dwie heterozygotyczne osoby (N/P), teoretycznie 25% potomstwa będzie całkowicie zdrowe (N/N), 50% potomstwa nosicieli (N/P) i 25% potomstwa (P/P) odziedziczy zmutowany gen od obojga rodziców i będzie dotknięte TNS.

Metoda: SOP188-MPS-canine, MPS, w zakresie akredytacji

Data wystawienia raportu: 06.02.2021

Data przeprowadzenia testu: 01.02.2021 - 06.02.2021

Approved by: Mgr. Martina Šafrová, Laboratory Manager



Genomia jest akredytowana zgodnie z normą ISO/IEC 17025:2018, numer akredytacji 1549.

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.