GENOMIA
genetic laboratory

Świadectwo wyników #012345

Badanie przesiewowe w kierunku chorób dziedzicznych i cech wyglądu konia

Klient: Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic
Badany próbka:
Próbka: 21-12351
Data otrzymania: 01.02.2021
Typ próbki: włosie końskie

Informacje dostarczone przez klienta
Nazwisko: Black And White DEMO
Rasa: Český teplokrevník
Data urodzenia: 25.11.2016
Numer rejestracyjny: DE-123-456-789-012
Tatuaż: 123456789012345
Płeć: samiec
Data pobrania: 01.02.2021
Tożsamość zwierzęcia została zweryfikowana przez MVDr. Veselý Josef.

Podsumowanie wyników zdrowotnych

brak efektu: 3 | czysty: 27 | może mieć wpływ: 1

Wygląd

Nazwa	Skrót	Gen	Mutacja	Kopii	Ocena
Umaszczenie, agouti	a	ASIP	c.187_197del	1	przewodzi
Megacolon (overo)	frame overo	EDNRB	c.353_354delinsAG	0	czysty
Umaszczenie, dominująca biel (sabino)	SB1	KIT	g.79544206A>T	0	brak efektu
Umaszczenie, dominująca biel	W18	KIT	c.1346+1G>A	0	brak efektu
Umaszczenie, dominująca biel	W20	KIT	c.2045G>A	2	białe plamy
Kręcona sierść		KRT25	c.266G>A	0	brak efektu
Umaszczenie, extension	e	MC1R	c.248C>T	2	Kasztan
Umaszczenie, extension	e^a	MC1R-1-MC1R-2	c.250G>A	0	brak efektu
Umaszczenie, białe łaciatost	macchiato	MITF	c.629A>G	0	brak efektu
Umaszczenie, białe łaciatost	SW1	MITF	g.20117302Tdelins11	0	brak efektu
Umaszczenie, białe łaciatost	SW3	MITF	c.837_841del	0	brak efektu
Umaszczenie, białe łaciatost	MITF^244Glu	MITF	c.1031G>A	0	brak efektu
Umaszczenie, silver		PMEL	c.1849C>T	0	brak efektu
Umaszczenie, cream dilution	C^Cr	SLC45A2	c.601G>A	1	może mieć wpływ
Umaszczenie, cream dilution	C^prl	SLC45A2	c.1129G>A	0	brak efektu
Umaszczenie, cream dilution	C^sno	SLC45A2-649	c.449G>A	0	brak efektu

Zaburzenia autosomalne dominujące

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

Nazwa	Skrót	Gen	Mutacja	Kopii	Ocena
Miopatia spichrzania polisacharydów (PSSM1) / rabdomioliza wysiłkowa	PSSM1	GYS1	c.926G>A	0	czysty
Immunologicznie zależne zapalenie mięśni	IMM	MYH1	c.959A>G	0	czysty
Zespół słuchowo-pigmentacyjny	SW2	PAX3	c.209G>A	0	czysty
Zespół słuchowo-pigmentacyjny związany z PAX3	SW4	PAX3-1	c.95C>G	0	brak efektu
Hipertermia złośliwa	MH	RYR1	c.7363C>G	0	czysty
Hiperkaliemiczne porażenie okresowe	HYPP	SCN4A	c.4248C>G	0	czysty

Zaburzenia autosomalne recesywne

Nazwa	Skrót	Gen	Mutacja	Kopii	Ocena
Karłowatość	D4	ACAN	c.7633_7653del	0	czysty
Karłowatość	D1	ACAN	c.245del	0	czysty
Karłowatość	D2	ACAN	c.1270G>A	0	czysty
Karłowatość	D3	ACAN	c.1513G>C	0	czysty
Wodogłowie		B3GALNT2	c.1423C>T	0	czysty
Karłowatość związana z B4GALT7		B4GALT7	c.50G>A	0	czysty
Abiotrofia móżdżku	NCCD	CA /MUTH	c.284G>A	0	czysty
Miotonia		CLCN1	c.1775A>C	0	czysty
Rak płaskonabłonkowy oka	SCC	DDB2	c.1013C>T	0	czysty
Trombasthenia Glanzmanna		ITGA2B	g.19247983_19247992del	0	czysty
Pęcherzowe oddzielanie się naskórka, postać łącząca	JEB	LAMC2	c.1372dup	0	czysty
Rozjaśnione umaszczenie z zaburzeniami neurologicznymi	LFS	MYO5A	c.4249del	0	czysty
Kifoskoliotyczny zespół Ehlersa-Danlosa (kEDS) związany z PLOD1	WFFS	PLOD1	c.2032G>A	0	czysty
Zespół Ehlersa-Danlosa	HERDA	PPIB / HERDA	c.115G>A	0	czysty
Ciężki złożony niedobór odporności, autosomalny	SCID	PRKDC	c.9478_9482del	0	czysty
Niedoczynność przytarczyc związana z RAPGEF5		RAPGEF5	c.2624C>A	0	czysty
Zespół oddzielania ściany kopyta	HWSD	SERPINB11	c.504_505insC	0	czysty
Zespół niedoboru odporności związany z SLC5A3	FIS	SLC5A3	c.1352C>T	0	czysty

Testy genetyczne pośrednie

Nazwa	Skrót	Gen	Mutacja	Kopii	Ocena
Chody dodatkowe związane z DMRT3		DMRT3	c.902C>A	0	brak efektu
Optymalny dystans wyścigowy		MSTN	18:g.66608679T>C	0	brak efektu
Modyfikator wzoru leopard complex	PATN1	RFWD3	24352525T>G	1	może mieć wpływ

Zaburzenia dziedziczne sprzężone z chromosomem X

Nazwa	Skrót	Gen	Mutacja	Kopii	Ocena
Zespół niewrażliwości na androgeny	AIS	AR	c.1630_1654del	0	czysty
Zespół niewrażliwości na androgeny	AIS	AR	c.1A>G	0	czysty
Zespół niewrażliwości na androgeny	AIS	AR	c.2132C>T	0	czysty

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

Incontinentia pigmenti	IP	IKBKG	c.184C>T	0	czysty

Wyjaśnienie wyników

Interpretację wyników można znaleźć na stronie internetowej https://www.genomia.cz/pl/veterinarni/horse/ w opisach poszczególnych badań.

Wymienione mutacje zostały opisane zgodnie z sekwencją referencyjną EquCab3.0.

Dziedziczenie recesywne: cecha (choroba) ujawnia się, jeśli osobnik odziedziczy ją od obojga rodziców (2 kopie); nosiciele cechy (choroby) nie wykazują objawów, jednak przekazują mutację sprawczą kolejnemu pokoleniu (1 kopia).

Dziedziczenie dominujące: do ujawnienia cechy (choroby) wystarczy odziedziczenie jej od jednego z rodziców (1 kopia).

Dziedziczenie recesywne sprzężone z chromosomem X: u samców do wystąpienia choroby wystarcza 1 kopia zmutowanego genu; u samic do wystąpienia choroby konieczne są 2 kopie zmutowanego genu.

Wyniki genetycznych testów asocjacyjnych wskazują na predyspozycję do wystąpienia choroby. Nie stanowią one wykrycia mutacji sprawczej odpowiedzialnej za daną chorobę.

Metoda: SOP188-MPS-equine, MPS

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

SAMPLE

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.