

Detekcja mutacji
c.1445_1447delinsTACTACTA genu PNPLA1
powodującej ichtiozę 1 u golden
retrieverów

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 c.1445_1447delinsTACTACTA w genie PNPLA1 powodującej ichtiozę 1 u golden retrieverów. U szczeniąt dotkniętych tą chorobą łuski pojawiają się wkrótce po urodzeniu i utrzymują się przez całe życie osobnika. Stopniowo łuski ciemnieją, a skóra staje się sucha i szorstka wraz z wiekiem. Choroba zwykle nie powoduje swędzenia. U ciężko chorych osobników choroba może być powikłana wtórnymi infekcjami bakteryjnymi, grzybiczymi lub pasożytniczymi. Golden Retrievery mają również recesywnie dziedziczną rybią łuskę 2, która jest spowodowana mutacją w genie ABHD5.

Mutacja powodująca rybią łuskę 1 jest dziedziczona w sposób autosomalny recesywny. Choroba występuje tylko u osób, które mają mutację w obu kopiach genu PNPLA1 (osoby P/P pozytywne/pozytywne). Nosiciele zmutowanego genu (N/P, tj. negatywni/pozytywni) są klinicznie zdrowi, ale mogą przekazać mutację swojemu potomstwu. W przypadku kojarzenia dwóch heterozygotycznych osobników (N/P), teoretycznie 25% potomstwa będzie całkowicie zdrowe, 50% potomstwa nosicieli i 25% potomstwa odziedziczonych zmutowany gen od obojga rodziców i będzie dotknięte rybią łuską.

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.