

Detekcja mutacji c.1332C>T w genie  
SLC37A2 powodującej osteopatię  
czaszkowo-żuchwową u ras WHWT, Cairn  
Terrier i Scottish Terrier

**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)

**Wyjaśnienie wyników**

Zbadano obecność lub brak mutacji c.1332C>T w genie SLC37A2 powodującej osteopatię czaszkowo-żuchwową (CMO) u ras West Highland White Terrier, Cairn Terrier i Scottish Terrier. CMO charakteryzuje się nadmiernym wzrostem szczęk i stawu skroniowo-żuchwowego u szczeniąt. Czasami dochodzi również do nadmiernego wzrostu kości czaszki, a rzadziej kości długich kończyn. Typowe objawy obejmują obrzęk szczęki, ból podczas żucia i brak apetytu, ślinienie się, trudności z otwieraniem pyska, okresowa gorączka i dysfagia. CMO objawia się w wieku 4-8 miesięcy, a objawy zwykle ustępują przed zakończeniem wzrostu psa.

Dziedziczenie mutacji powodującej CMO jest autosomalne dominujące z niepełną penetracją. Choroba objawia się tylko u psów, które mają mutację w obu kopiach genu SLC37A2 (wynik P/P). Heterozygoty (wynik N/P) cierpią na objawy kliniczne w mniejszym stopniu. Osobniki z wynikiem N/N nie są narażone na ryzyko wystąpienia choroby.

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](http://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.