

**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 **delecji 39,7 kb** eksonu 2 genu **COMMD1** (domena metabolizmu miedzi zawierająca 1), która powoduje **toksykozę miedzi** u rasy **Bedlington Terrier**. Toksykoza miedziowa (CT) jest zaburzeniem metabolicznym zdolności **wydalania miedzi** do żółci. Prowadzi to do jej akumulacji w **lizosomach komórek wątroby**, przewlekłego zapalenia **wątroby**, marskości wątroby, niewydolności wątroby i przedwczesnej **śmierci osobnika**. Toksyczność zwykle ujawnia się u osób dotkniętych chorobą w wieku od 2 do 6 lat. Pierwsze objawy obejmują **brak apetytu**, wymioty i związaną z tym utratę masy ciała.

Mutacja powodująca **toksykozę miedzi** u **Bedlington Terrierów** jest dziedziczona w sposób autosomalny recesywny. Oznacza to, że występuje tylko u osób, które są nosicielami **delecji** w obu allelach genu **COMMD1** (P/P). **Osoby heterozygotyczne** (wynik N/P) nie wykazują choroby, ale są nosicielami. W przypadku **kojarzenia dwóch heterozygotycznych osobników**, teoretycznie 25% potomstwa będzie całkowicie zdrowe (N/N), 50% będzie nosicielami (N/P), a 25% odziedziczy **zmutowany allel** od obojga rodziców i będzie dotknięte chorobą CT (P/P).

**Metoda:** SOP176-CT, ASA-PCR

Data wystawienia raportu: 06.02.2021

Data przeprowadzenia testu: 01.02.2021 - 06.02.2021

Approved by: Mgr. Martina Šafrová, Laboratory Manager

Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic  
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999Kod 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.

1 / 1