GENOMIA
genetic laboratory

Świadectwo wyników #012345

Test diagnostyczny na toksykozę miedziową u Bedlington Terrierów

Klient: Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic
Badany próbka:
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
Sensytywność metody (prawdopodobieństwo, że mutowany allel w genie heterozygoty lub homozygoty mutowanego został poprawnie wykryty) wynosi ponad 99%. Specyficzność metody (prawdopodobieństwo, że normalny allel w genie heterozygoty lub homozygoty normalnego został poprawnie wykryty) wynosi ponad 99%.

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

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.

SAMPLE