

Detekcja mutacji c.400+3A>C genu MKLN1
powodującej LAD u rasy angielski bull
terrier i miniaturowy bull 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)

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.400+3A>C genu MKLN1 powodującej śmiertelne zapalenie akrodermii (LAD) u psów rasy angielski bull terrier i bull terrier miniaturowy. LAD jest złożoną chorobą immunologiczną spowodowaną zaburzeniami metabolizmu wchłaniania cynku.

Choroba objawia się opóźnionym wzrostem i rozwojem, niedoborem odporności i zmianami skórными. W szczególności pojawiają się nieprzyjemne owrzodzenia i obrzęki wokół pyska, oczu i uszu. Na łapach tworzy się twarda i popękana skóra, na opuszkach pojawiają się cętkowane wrzody i pęknięcia. Chorobie często towarzyszy biegunka i zapalenie płuc. LAD objawia się od pierwszego tygodnia życia szceniąt. Psy dotknięte chorobą zwykle umierają przed ukończeniem drugiego roku życia z powodu infekcji lub są poddawane eutanazji z powodu ciężkich i bolesnych zmian w okolicy łap.

Mutacja powodująca LAD jest dziedziczona w sposób autosomalny recesywny. Choroba występuje tylko u osób, które mają mutację w obu kopiach genu MKLN1 (osobniki P/P). Nosiciele zmutowanego genu (osobniki N/P) są klinicznie zdrowi, ale mogą przekazać mutację swojemu potomstwu. W przypadku kojarzenia dwóch heterozygotycznych osób (N/P), teoretycznie 25% potomstwa będzie całkowicie zdrowe, 50% potomstwa nosicieli, a 25% potomstwa odziedziczy zmutowany gen od obojga rodziców i będzie dotknięte LAD.

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.