GENOMIA genetic laboratory

Świadectwo wyników #012345

Detekcja mutacji g.38013703_38014019del
eksonu 14 i regionu 3'UTR genu FAN1
powodującej zespół Fanconiego u Basenji

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 mutacji g.38013703_38014019 części eksonu 14 i regionu 3'UTR genu FAN1 powodującej zespół Fanconiego u Basenji. Zespół Fanconiego jest chorobą, w której upośledzony jest nabłonkowy transport substancji w kanalikach proksymalnych nerek. Upośledzone wchłanianie aminokwasów, glukozy, sodu, wapnia i fosforu prowadzi do zaburzenia równowagi kwasowo-zasadowej i powoduje nadkwasotę, nadmiar glukozy, fosforu i aminokwasów w moczu.

Mutacja powodująca zespół Fanconiego u Basenji jest dziedziczona w sposób autosomalny recesywny. Oznacza to, że tylko osobniki P/P, które odziedziczą zmutowany gen od obojga rodziców, zachorują na tę chorobę. Nosiciele zmutowanego genu N/P są klinicznie zdrowi, ale przekazują chorobę swojemu potomstwu. Jeśli kojarzone są dwie heterozygotyczne osoby, teoretycznie 25% potomstwa będzie całkowicie zdrowe (N/N), 50% potomstwa nosicieli (N/P) i 25% potomstwa (P/P) odziedziczy zmutowany gen od obojga rodziców i będzie dotknięte zespołem Fanconiego.

Metoda: SOPAgriseq_canine, ngs

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