

Detekcja mutacji c.590G>A w genie
OLFML3 związanej z goniodysgenezą i
jaskrą u psów rasy border collie

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.590G>A genu OLFML3 związanej z goniodysgenezą i jaskrą u psów rasy border collie. Goniodysgeneza jest wrodzoną wadą, nieprawidłowością rozwojową przedniej komory oka. W wyniku nieprawidłowego rozwoju kanałów wewnętrzzgałkowych w oku, kąt tęczykowo-rogowkowy, przez który nadmiar wody komorowej jest filtrowany i odprowadzany, jest zwężony lub zamknięty. Goniodysgeneza jest istotnie związana z rozwojem jaskry i ślepoty.

Goniodysgeneza występuje w postaci ciężkiej i łagodnej. Ciężka goniodysgeneza potencjalnie prowadząca do jaskry jest związana z homozygotycznością allelu c.590A genu OLFML3, co sugeruje autosomalny recesywny sposób dziedziczenia. Zdecydowana większość psów poważnie dotkniętych goniodysgenezą i jaskrą jest homozygotyczna dla tej mutacji, ale istnieją rzadkie przypadki heterozygot również dotkniętych tą chorobą. Dokładny sposób dziedziczenia nie jest obecnie w pełni poznany.

Możliwe wyniki testu: pies N/N nie jest nosicielem goniodysgenezji, pies N/P jest nosicielem goniodysgenezji, pies P/P jest zagrożony goniodysgenezją.

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.