

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 chondrodysplazji: N/CDPA

Wynik chondrodystrofii i ryzyko IVDD: N/CDDY

Wyjaśnienie wyników

Zbadano obecność lub brak dwóch mutacji insercyjnych retrogenu czynnika wzrostu fibroblastów FGF4 na chromosomach 12 i 18. Retrogen FGF4 bierze udział w wielu procesach biologicznych, w tym w rozwoju kości. Psy, które są nosicielami obu insercji wykazują drastyczne skrócenie nóg (np. basset houndy, jamniki, welsh corgi i szkockie teriery).

Chondrodysplazja (CDPA) jest spowodowana insercją retrogenu FGF4 do chromosomu 18 i jest odpowiedzialna za krótkie nogi u basset houndów, welsh corgi, jamników, westie, terierów szkockich i innych ras. Mutacja CDPA jest dziedziczona autosomalnie dominująco, co oznacza, że wystarczy jeden allel przekazany przez jednego z rodziców, aby spowodować krótkonożność.

Chondrodystrofia (CDDY) jest spowodowana insercją retrogenu FGF4 do chromosomu 12 i wyjaśnia skrócenie nóg u innych ras. Mutacja ta jest również związana z predyspozycją do nieprawidłowego wzrostu i rozwoju krążków międzykręgowych (IVDD, od intervertebral disc disease I). U psów dotkniętych tą chorobą przedwczesne zwapnienie występuje już w pierwszym roku życia, powodując utratę elastyczności i stopniową degenerację krążków międzykręgowych. Te nieprawidłowe krążki międzykręgowce są następnie wypychane do kanału kręgowego, gdzie krwawienie i stan zapalny powodują silny ból i dysfunkcję neurologiczną.

Mutacja CDDY ma semidominujący sposób dziedziczenia wzrostu. Oznacza to, że psy z dwiema kopiami mutacji (CDDY/CDDY) będą niższe niż psy z jedną kopią (N/CDDY). Dziedziczenie predyspozycji do IVDD jest autosomalnie dominujące, tylko jeden allel od któregośkolwiek z rodziców jest potrzebny do manifestacji.

Kody wyników chondrodysplazji

N/N	pies nie jest nosicielem mutacji chondrodysplazji
N/CDPA	pies jest nosicielem jednego allelu CDPA, mutacja powoduje skrócenie kończyn w porównaniu z psem N/N
CDPA/CDPA	pies jest nosicielem dwóch alleli CDPA, mutacja powoduje skrócenie kończyn w porównaniu z psem N/N

Metoda: SOP176-IVDD, ASA-PCR

Data wystawienia raportu: 06.02.2021

Data przeprowadzenia testu: 01.02.2021 - 06.02.2021

Approved by: Mgr. Martina Šafrová, Laboratory Manager

SAMPLE



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.