

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 c.107G>C w eksonie 3 genu ITGB2 (kodującego beta-2-integrynę), która powoduje immunologiczny zespół CLAD (canine leukocyte adhesion deficiency) u seterów irlandzkich. Mutacja ta prowadzi do podstawienia Cys36Ser w cząsteczce beta-2-integryny, co zaburza jej konformację i funkcję. Integryny są strukturami uczestniczącymi w procesie adhezji leukocytów do miejsca zapalenia. Beta-2-integryny są częścią cząsteczki CD18 na powierzchni leukocytów (komórek biorących udział w odpowiedzi immunologicznej) i umożliwiają „przemieszczanie się” leukocytów do tkanki objętej stanem zapalnym. Uszkodzenie fragmentu integryny prowadzi do niewystarczającej odpowiedzi immunologicznej w przypadku zakażenia.

Mutacja powodująca CLAD jest dziedziczona autosomalnie recesywnie. Choroba ujawnia się wyłącznie u osobników o genotypie P/P, posiadających zmutowany allel w obu kopiach genu ITGB2. Nosiciele (N/P) są klinicznie zdrowi, lecz przekazują mutację potomstwu. W przypadku kojarzenia dwóch heterozygotycznych osobników (N/P) teoretycznie 25% potomstwa będzie całkowicie zdrowych, 50% będzie nosicielami mutacji, a 25% odziedziczy zmutowany gen od obojga rodziców i będzie chore na CLAD.

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.

1 / 1