

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 g.8228_8229wA29GGAAGCAACAGGATG genu RPGRIP1 powodującej CORD1 u psów. Mutacja ta prawdopodobnie prowadzi do przesunięcia ramki odczytu i powstania przedwczesnego kodonu stop. Insercja została opisana w powiązaniu z klinicznymi objawami choroby CORD1 (dystrofia czopkowo-pręcikowa). CORD1-PRA jest formą postępującego zaniku siatkówki (PRA), choroby zwyrodnieniowej siatkówki z wczesną utratą fotoreceptorów. Osoby z wynikiem N/N (ujemnym/negatywnym) nie są nosicielami mutacji. Osoby z wynikiem N/P (ujemnym/dodatnim) są nosicielami mutacji. Osoby z dwoma zmutowanymi allelami (P/P, pozytywny/pozytywny) niekoniecznie mają chorobę CORD1. Dokładny mechanizm choroby CORD1 nie jest znany; nie można wykluczyć wpływu innych mutacji lub modyfikacji na poziomie transkrypcji.

Metoda: SOP188-MPS-canine, MPS

Data wystawienia raportu: 06.02.2021

Data przeprowadzenia testu: 01.02.2021 - 06.02.2021

Approved by: Mgr. Martina Šafrová, Laboratory Manager

Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999Kod 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