

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: Xn/Xn

Wyjaśnienie wyników

Zbadano obecność lub brak mutacji c.583_584insC genu IL2RG powodującej ciężki złożony niedobór odporności (XSCID) u Cardigan i Pembroke Welsh Corgi. To zaburzenie immunologiczne charakteryzuje się zmniejszoną liczbą limfocytów z niskimi lub zerowymi stężeniami IgG i IgA, ale prawidłowymi stężeniami IgM. Objawy kliniczne obejmują niewyczuwalne węzły chłonne, niewielki rozmiar grasicy i przewlekłe nawracające infekcje. Dotknięte chorobą szczenięta nie rozwijają się dobrze, mają biegunkę i sporadyczne wymioty, a nawet przy leczeniu wspomagającym zwykle umierają przed ukończeniem 4 miesiąca życia.

Mutacja powodująca XSCID zlokalizowana jest na chromosomie X. Samce mają chromosomy X i Y, więc mogą być zdrowe (Xn/Y) lub chore (Xm/Y). Samice mają dwa chromosomy X, więc mogą być zdrowe (Xn/Xn), nosicielkami (Xn/Xm) lub chore (Xm/Xm). Kobiety nosicielki nie wykazują objawów klinicznych, ale są w stanie przekazać zmutowany allel swojemu potomstwu.

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