

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)**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.482G>A genu VMD2 powodującej CMR2 (Canine Multifocal Retinopathy type 2) u Coton de Tulear. Gen VMD2 koduje białko bestrofinę, które jest odpowiedzialne za prawidłowy montaż nabłonka barwnikowego siatkówki. Mutacja tego genu powoduje substytucję aminokwasową p.G161D w bestrofinie. Choroba objawia się podsiatkówkową akumulacją materiału powodującą szaro-różowe zmiany. CMR zwykle rozwija się bardzo wcześnie, przed czwartym miesiącem życia szczenięcia. Całkowita utrata wzroku następuje zazwyczaj dopiero w starszym wieku.

Mutacja powodująca CMR2 jest dziedziczona w sposób autosomalny recesywny. Choroba rozwija się tylko u osób P/P, które mają mutację w obu kopiach genu VMD2. Nosiciele zmutowanego genu N/P są klinicznie zdrowi, ale mogą przekazać mutację swojemu potomstwu. W przypadku kojarzenia dwóch heterozygotycznych (N/P) osób, teoretycznie 25% potomstwa będzie całkowicie zdrowe, 50% potomstwa nosicieli i 25% potomstwa odziedziczy zmutowany gen od obojga rodziców i będzie dotknięte CMR2.

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