

Wykrywanie mutacji c.586C>T w eksonie 2
genu SLC3A1 powodującej cystynurię u
psów rasy nowofundland oraz landseer

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.586C>T w eksonie 2 genu SLC3A1, która powoduje cystynurię u psów rasy nowofundland oraz spokrewnionej rasy landseer. Cystynuria jest metaboliczną wadą transportu aminokwasów. W wyniku gromadzenia się cystyny w moczu mogą powstawać kryształy cystyny, które u chorych osobników mogą prowadzić do powstawania piasku oraz kamieni moczowych, a ty mogą z kolei spowodować nawet całkowite zatkanie dróg moczowych.

Mutacja c.586C>T powodująca cystynurię jest dziedziczona autosomalnie recesywnie. Choroba ujawnia się wyłącznie u osobników, które posiadają zmutowany allel w obu kopiach genu SLC3A1 (P/P). Osobniki heterozygotyczne (N/P) nie są zagrożone wystąpieniem cystynurii, ale stanowią nosicieli wady genetycznej i mogą przekazywać mutację potomstwu. W przypadku kojarzenia dwóch heterozygotycznych nosicieli mutacji ryzyko urodzenia chorego potomstwa wynosi 25%. Osobniki o genotypie N/N są całkowicie zdrowe.

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