GENOMIA
genetic laboratory

Świadectwo wyników #012345

Badania przesiewowe w kierunku chorób dziedzicznych i cech wyglądu psa

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.

Podsumowanie wyników zdrowotnych

C/C: 1 | brak efektu: 7 | czysty: 259 | może mieć wpływ: 2 | przewodzi: 4

Wygląd

Nazwa	Skrót	Gen	Mutacja	Kopii	Ocena
Locus A, Recessive Black	a allele	ASIP	c.286C>T	0	brak efektu
Locus A, Fawn	A^y allele	ASIP	c.246G>T, c.250G>A	0	brak efektu
Locus K, Dominant Black or Brindle	K allele	CBD103	c.67_69delGGA	1	może mieć wpływ
Locus K, Recessive Yellow	ky allele	CBD103	c.67_69delGGA	1	przewodzi
Screw tail, Robinow-like syndrom		DVL2	c.2051del	0	brak efektu
Coat length	allele M3	FGF5	c.556_571del	0	brak efektu
Coat length	allele M4	FGF5	c.559_560dupGG	0	brak efektu
Coat length	allele M5	FGF5	c.578C>T	0	brak efektu
Coat length	allele M1	FGF5	c.284G>T	2	long coat
Locus cocoa		HPS3	c.2420G>A	0	brak efektu
Panda White Spotting (German Shepherds)		KIT	c.140_141insA	0	brak efektu
Curly Coat	c1 allele	KRT71	c.451C>T	0	brak efektu
Locus EM, Melanistic mask	EM allele	MC1R	c.790A>G	0	brak efektu
Locus E, Recessive Red	e1 allele	MC1R	c.916C>T	2	cream/red
Locus E, Recessive Red	e2 allele	MC1R	c.-432G>C	0	brak efektu
Locus E, Recessive Red	e3 allele	MC1R	c.816_817del	0	brak efektu
Locus E, grizzle and domino	allele EG	MC1R	c.233G>T	0	brak efektu
Locus E, sable (Cocker Spaniels)	allele EH	MC1R	c.250G>A	0	brak efektu
Locus I, phaeomelanin dilution	Locus I	MFSD12	c.151C>T	0	brak efektu
Locus D, eumelanine dilution	d1 allele	MLPH	c.-22G>A	0	brak efektu

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.

SAMPLE

Locus D, eumelanine dilution	d2 allele	MLPH	c.705G>C	0	brak efektu
Harlequin coat pattern	h allele	PSMB7	c.146T>G	0	brak efektu
Hairlessness (American Hairless Terriers)		SGK3	c.287_290delTTAG	0	brak efektu
Short Tail		T	c.189C>G	0	brak efektu
Locus B, chocolade	b^d allele	TYRP1	c.1033_1035del	1	może mieć wpływ
Locus B, chocolade	b^s allele	TYRP1	c.991C>T	0	brak efektu
Locus B, chocolade	b^c allele	TYRP1	c.121T>A	2	brązowy
Locus B, chocolade (Australian Shepherds)	b^{aus} allele	TYRP1	c.555T>G	0	brak efektu

Zaburzenia autosomalne dominujące

Nazwa	Skrót	Gen	Mutacja	Kopii	Ocena
Ichthyosis (German Shepherds)	ICTA	ASPRV1	c.1052T>C	0	czysty
Multiple ocular defects (discovered in Bobtails)	MOD	COL11A1	c.1775T>C	0	czysty
Craniomandibular Osteopathy (Terriers)	CMO	COL1A1	c.1332C>T	0	czysty
Osteogenesis Imperfecta (Golden Retrievers)		COL1A1	c.1145G>C	0	czysty
Osteogenesis Imperfecta (Beagle)	OI	COL1A2	c.3656_3859delinsTGTCATTGG	0	czysty
Centronuclear Myopathy (Border Collies)	CNM	DNM2	c.1393C>T	0	czysty
Renal Cystadenocarcinoma and Nodular Dermatofibrosis (German Shepherds)	RCND	FLCN	c.764A>G	0	czysty
Alexander disease (Labrador Retrievers)		GFAP	c.719G>A	0	czysty
Polyneuropathy (Leonbergers)	LPN2	GJA9	c.1107_1108delAG	0	czysty
Polyneuropathy (discovered in Golden Retrievers)		MPZ	c.434T>C	0	czysty
Muscular Hypertrophy, Double Muscling (Whippets)		MSTN	c.939_940delTG	0	czysty
Periodic Fever Syndrome (Shar-Pei)	SPAID	MTBP	c.2623G>A	0	czysty
May-Hegglin anomaly (Pugs)	MHA	MYH9	c.5521G>A	0	czysty
Polycystic kidney disease (English Bull Terriers)	BTPKD	PKD1	c.9559G>A	0	czysty
Dominant Progressive Retinal Atrophy (English Mastiffs and Bullmastiffs)	AD-PRA	RHO	c.11C>G	0	czysty
Malignant Hyperthermia (many breeds)	MH	RYR1	c.1643T>C	0	czysty
Delayed postoperative hemorrhage (discovered in the Scottish Deerhounds)	DEPOH	SERPINF2	c.605C>T	0	czysty
Cystinuria Type II-A (Australian Cattle Dogs and Koolies)		SLC3A1	c.1098_1103del	0	czysty
Cystinuria Type II-B (Miniature Pinschers)		SLC7A9	c.964G>A	0	czysty

Zaburzenia autosomalne recesywne

Nazwa	Skrót	Gen	Mutacja	Kopii	Ocena
Stargardt disease 1 (Labrador Retrievers)	STGD	ABCA4	c.4176dup	0	czysty
Dilated Cardiomyopathy (discovered in Manchester Terriers)	DCM	ABCC9	c.3557G>A	0	czysty
Ichthyosis 2 (Golden Retrievers)	ICTA2	ABHD5	c.1006_1019del	0	czysty
Amelogenesis imperfecta (Akitas)	AI	ACP4	c.1189dupG	0	czysty
Lipid malabsorption (discovered in Australian Kelpies)	ILM	ACSL5	g.23380074_23483377del	0	czysty
Primary open angle glaucoma (Norwegian Elkhounds)	POAG	ADAMTS10	c.1159G>A	0	czysty

SAMPLE

Primary open angle glaucoma (Beagles)	POAG	ADAMTS10	c.1981G>A	0	czysty
Primary Lens Luxation (many breeds)	PLL	ADAMTS17	c.1473+1G>A	0	czysty
Primary open angle glaucoma and the primary lens luxation (Shar Peis)	POAG-PLL	ADAMTS17	c.3069_3074del	0	czysty
Cleft lip with or without cleft palate (dicovered in Nova Scotia Duck Tolling retrievers)	CLPS (CL/P)	ADAMTS20	c.1358_1359del	0	czysty
Musladin-Lueke Syndrome (Beagles)	MLS	ADAMTSL2	c.661C>T	0	czysty
Glycogen Storage Disease Type IIIa (Curly Coated Retrievers)	GSD IIIa	AGL	c.4223del	0	czysty
Inflammatory pulmonary disease (Border Collies)	IPD	AKNA	c.2717_2720delACAG	0	czysty
Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency (Salukis)	SSADHD	ALDH5A1	c.866G>A	0	czysty
Hypophosphatasia (Karelian bear dogs)		ALPL	c.1301T>G	0	czysty
Persistent Mullerian duct syndrome (Schnauzer Miniature)	PMDS	AMHR2	c.262C>T	0	czysty
Respiratory distress syndrome (Dalmatians)	ARDS	ANLN	c.31C>T	0	czysty
Scott Syndrome (German Shepherds)	CSS	ANO6	c.1934+1G>A	0	czysty
Polyneuropathy (Leonbergers and Saint Bernards)	LPN1	ARHGEF10	c.1955_1958+6del	0	czysty
Mucopolysaccharidosis VI (Miniature Pinschers)	MPS VI	ARSB	c.910G>A	0	czysty
Neuronal ceroid lipofuscinosis 4A (American Staffordshire Terriers and American Pitbul Terriers)	NCL-A	ARSG	c.296G>A	0	czysty
Neonatal encephalopathy with seizures (Standard Poodles)	NEWS	ATF2	c.152T>G	0	czysty
Lysosomal Storage Diseases (Lagotto romagnolo)	LSDs	ATG4D	c.1288G>A	0	czysty
Neuronal ceroid lipofuscinosis 12 (Tibetan Terriers)	NCL 12	ATP13A2	c.1623del	0	czysty
Neuronal ceroid lipofuscinosis 12 (Australian Cattle Dogs)	NCL12	ATP13A2	c.1118C>T	0	czysty
Bardet-Biedl syndrome 2 (Shetland Sheepdogs)	BBS2	BBS2	c.1222G>C	0	czysty
Bardet-Biedl syndrome 4 (Puli)	BBS4	BBS4	c.58A>T	0	czysty
Episodic Falling Syndrome (discovered in Cavalier King Charles Spaniels)	EFS	BCAN	c.-13991_466+85delinsGGCCTT	0	czysty
Canine Multifocal Retinopathy 1 (Boerboel, Bull Mastiff, English Mastiff, Great Pyrenees)	CMR1	BEST1	c.73C>T	0	czysty
Canine Multifocal Retinopathy 2 (Coton de Tulear)	CMR2	BEST1	c.482G>A	0	czysty
Multifocal retinopathy 3 (Finnish Lapphund, Lapponian Herder)	CMR3	BEST1	c.1388del	0	czysty
Inherited Myopathy (Great Danes)	IMGD	BIN1	c.786-2A>G	0	czysty
Spinocerebellar ataxia, Late Onset Ataxia (Russell Terriers)	LOA	CAPN1	c.344G>A	0	czysty
Mycobacterium Avium Complex (Miniature Schnauzers)	MAC	CARD9	deletion	0	czysty
Hypocatalasia (Beagles and other breeds)		CAT	c.979G>A	0	czysty
Early onset Progressive retinal atrophy (Portuguese water dogs)	EOPRA	CCDC66	c.2262_c.2263insA	0	czysty
Deafness (Beaucerons)		CDH23	c.700C>T	0	czysty
Congenital myasthenic syndrome (Old Danish Pointing Dogs)	CMS	CHAT	c.85G>A	0	czysty
Myasthenic syndrome (Heideterriers)	CMS	CHRNE	c.1436_1437insG	0	czysty
Myasthenic syndrome (Russell Terriers)	CMS	CHRNE	c.636_637insC	0	czysty

SAMPLE

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.

Myotonia Congenita (Miniature Schnauzer)	MC	CLCN1	c.803C>T	0	czysty
Congenital Myotonia (Australian Cattle Dogs and Border Collies)	MC	CLCN1	c.2647_2648insA	0	czysty
Neuronal ceroid lipofuscinosis type 5 (Border Collies)	NCL5	CLN5	c.619C>T	0	czysty
Neuronal ceroid lipofuscinosis type 6 (Australian Shepherds)	NCL6	CLN6	c.829T>C	0	czysty
Neuronal ceroid lipofuscinosis 8 (English Setter)	NCL8	CLN8	c.491T>C	0	czysty
Neuronal ceroid lipofuscinosis type 8 (discovered in Alpine Dachsbrackes)	NCL8	CLN8	g.30852988_30902901del	0	czysty
Progressive retinal atrophy (Shetland Sheepdogs)	PRA	CNGA1	c.1752_1755del	0	czysty
Achromatopsia (German Shepherds)		CNGA3	c.1270C>T	0	czysty
Achromatopsia (Labrador Retrievers)		CNGA3	c.1931_1933del	0	czysty
Progressive retinal atrophy (Papillons)	Pap-PRA1	CNGB1	c.2387_2389delinsCTAGCTAC	0	czysty
Achromatopsia-3 (German Shorthaired Pointers)		CNGB3	c.784G>A	0	czysty
Laryngeal paralysis and polyneuropathy (Labrador Retrievers, Leonbergers, St. Bernards)	LPPN3	CNTNAP1	c.2810G>A	0	czysty
Familial Nephropathy (the English Cocker Spaniel)	FN	COL4A4	c.115A>T	0	czysty
Hereditary Nephropathy (English Springer Spaniels)	ARHN	COL4A4	c.2713C>T	0	czysty
Muscular dystrophy (Landseers)	MDL	COL6A1	c.289G>T	0	czysty
Muscular dystrophy, Ullrich type (discovered in Labrador Retrievers)	MDL	COL6A3	c.4726C>T	0	czysty
Muscular dystrophy, Ullrich type (discovered in Labrador Retrievers)	MDL	COL6A3	c.6210+1G>A	0	czysty
Muscular dystrophy, Ullrich type (discovered in American Staffordshire Terriers)	MDL	COL6A3	c.6398del	0	czysty
Epidermolysis bullosa (Golden Retrievers)		COL7A1	c.5716G>A	0	czysty
Recessive dystrophic epidermolysis bullosa (Central Asian Shepherds)	RDEB	COL7A1	c.4579C>T	0	czysty
Neuronal ceroid lipofuscinosis 10 (American Bulldogs)	NCL10	CTSD	c.597G>A	0	czysty
Imerslund-Grasbeck Syndrome, Intestinal Malabsorption of Cobalamin (Beagles)	IGS	CUBN	c.786del	0	czysty
Imerslund-Grasbeck Syndrome, Intestinal Malabsorption of Cobalamin (Border Collies)	IGS	CUBN	c.8392del	0	czysty
Imerslund-Grasbeck Syndrome, Intestinal Malabsorption of Cobalamin (Komondor)	IGS	CUBN	c.8746+1G>A	0	czysty
Vitamin D-deficiency rickets, type IA (discovered in Pugs)		CYP27B1	c.261C>A	0	czysty
Myoclonic Epilepsy (Rhodesian ridgebacks)	JME	DIRAS1	c.564_567del	0	czysty
Exercise-Induced Collapse (Labrador Retrievers)	EIC	DNM1	c.767G>T	0	czysty
Dyserythropoietic anemia and myopathy syndrome (discovered in Labrador Retrievers)	DAMS	EHBP1L1	c.388C>T	0	czysty
Amelogenesis imperfecta (Italian Greyhound)	AI	ENAM	c.1991_1995delTTTCC	0	czysty
Deafness (discovered in Rhodesian Ridgeback)		EPS8L2	c.1033_1044del	0	czysty
Factor VII deficiency (many breeds)	FVII def	F7	c.407G>A	0	czysty
Dental Hypomineralization (Border Collies)	RS	FAM20C	c.899C>T	0	czysty
Palmoplantar hyperkeratosis (Irish Terriers and Kromfohrländers)	HFH	FAM83G	c.155G>C	0	czysty
Fanconi syndrome (discovered in Basenjis)	FS	FAN1	g.38013703_38014019del	0	czysty

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.

SAMPLE

Leukocyte Adhesion Deficiency III (German Shepherds)	LAD3	FERMT3	c.1349_1350insAAG ACGGCTGCC	0	czysty
Hypomyelination of the central nervous system (Weimaraners)		FNIP2	c.1078del	0	czysty
Cataract (discovered in Wirehaired Pointing Griffons)		FYCO1	c.2024delG	0	czysty
Glycogen storage disease Ia (Maltese)	GSDIa	G6PC	c.363G>C	0	czysty
Glycogen storage disease II, Pompe disease (Lapphunds)	GSDII	GAA	c.2237G>A	0	czysty
Globoid cell leukodystrophy, Krabbe disease (West Highland White Terriers and Cairn Terriers)	GLD	GALC	c.473A>C	0	czysty
Acral mutilation syndrome (English Springer Spaniels and other breeds)	AMS	GDNF	g.70875561C>T	0	czysty
Gangliosidosis 1 (Alaskan Husky)	GM1	GLB1	c.1688_1706dup	0	czysty
Gangliosidosis 1 (Portuguese water dogs)	GM1	GLB1	c.179G>A	0	czysty
Gangliosidosis 1 (Shiba-Inu)	GM1	GLB1	c.1649delC	0	czysty
Bernard-Soulier syndrome (discovered in Cocker Spaniels)	BSS	GP9	c.127_*2052del	0	czysty
Progressive retinal atrophy (German Spitz)	PRA	GUCY2D	c.1598_1599insT	0	czysty
Mucopolysaccharidosis VII (German Shepherds)	MPS VII	GUSB	c.497G>A	0	czysty
Mucopolysaccharidosis VII (Brazilian Terriers)	MPS VII	GUSB	c.866C>T	0	czysty
Centronuclear Myopathy (discovered in Labrador Retrievers)	CNM	HACD1	c.203_204ins[N[236] ;CACACAAAGGTTT]	0	czysty
Ataxia (Norwegian Elkhound)		HACE1	c.1001del	0	czysty
Narcolepsy (Dachshunds)		HCRTR2	c.160G>A	0	czysty
Narcolepsy (Labrador Retrievers)		HCRTR2	c.1105+5G>A	0	czysty
Spondylocostal Dysostosis, Comma Defect (Miniature Schnauzers)	SCD	HES7	c.126delG	0	czysty
Gangliosidosis type 1 (Japanese Chin dogs)	GM2	HEXA	c.967G>A	0	czysty
Gangliosidosis II, Sandhoff disease (Toy Poodles)	GM2	HEXB	c.391del	0	czysty
Gangliosidosis 2 (Shiba-Inu)	GM2	HEXB	c.618_620delCCT	0	czysty
Progressive retinal atrophy 1 (Miniature Schnauzers)	PRA1	HIVEP3	g.1432293G>A	0	czysty
Progressive retinal atrophy (Lapponian Herder)	PRA	IFT122	c.3176G>A	0	czysty
Diffuse cystic renal dysplasia and hepatic fibrosis (Norwich Terrier)	HRFCD	INPP5E	c.1572+5G>A	0	czysty
Chondrodysplazia (Karelian Bear Dogs and Norwegian Elkhounds Grey)		ITGA10	c.2083C>T	0	czysty
Glanzmann thrombastenia (Scottish Deerhound)		ITGA2B	c.1192G>C	0	czysty
Glanzmann thrombastenia (Great Pyrenees)		ITGA2B	c.1360_1373dup	0	czysty
Canine leukocyte adhesion deficiency (Irish Setters)	CLAD	ITGB2	c.107G>C	0	czysty
Progressive retinal atrophy (discovered in Shih-Tzu)	PRA	JPH2	c.452A>C	1	przewodzi
Cerebellar ataxia (Norwegian Buhunds)		KCNIP4	c.436T>C	0	czysty
Spongy Degeneration with Cerebellar Ataxia subtype 1 (Belgian shepherds)	SDCA1	KCNJ10	c.986T>C	0	czysty
Spinocerebellar Ataxia with Myokymia and/or Seizures (Russell Terriers and Smooth-Haired Fox Terriers)	SCA	KCNJ10	c.627C>G	0	czysty
Prekallikrein deficiency (Shih-Tzu)		KLKB1	c.988T>A	0	czysty
Hyperkeratosis (Norfolk Terriers)		KRT10	c.1125+1G>T	0	czysty
L-2-Hydroxyglutaric aciduria (the Staffordshire Bull Terrier)	L2HGA	L2HGDH	c.1298_1300delinsCTT	0	czysty

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.

SAMPLE

Muscular dystrophy - dystroglycanopathy (discovered in Labrador Retrievers)		LARGE	c.1363C>T	0	czysty
Benign familial juvenile epilepsy (Lagotto Romagnolo)	JEP	LGI2	c.1558A>T	0	czysty
Granulocyte hyposegmentation (Australian Shepherds)		LMBR1L	c.191+1G>A	0	czysty
Dilated Cardiomyopathy (discovered in Nova Scotia Duck Tolling Retrievers)	DCM	LMNA	c.1726del	0	czysty
Congenital myasthenic syndrome (Golden Retrievers)	CMS	LOC608697	c.880G>A	0	czysty
Congenital myasthenic syndrome (Labrador Retrievers)	CMS	LOC608697	c.1010T>C	0	czysty
Deafness (Rottweilers)		LOXHD1	c.5747G>C	0	czysty
Congenital Stationary Night Blindness (Beagles)	CSNB	LRIT3	c.763del	0	czysty
Alfa-mannosidosis (discovered in Dobermans)		MAN2B1	c.311A>G	0	czysty
MDR1 Medication Sensitivity (many breeds)	MDR1	MDR1 (ABCB1)	c.228_231del	0	czysty
Polioencephalopathy (discovered in Eurasiers)		MECR	c.823A>G	0	czysty
Mitochondrial fission encephalopathy, (Bull Mastiffs)	MFE	MFF	c.471_475delinsCGCTCT	0	czysty
Neuronal ceroid lipofuscinosis type 7 (Chihuahuas and Chinese Crested Dogs)	NCL7	MFSD8	c.846del	0	czysty
Dental-skeletal-retinal anomaly (Cane Corso)	DSRA	MIA3	c.3822+3_3822+4del	0	czysty
Ventricular arrhythmias and sudden death (Rhodesian Ridgebacks)		MICOS13	c.325G>A	0	czysty
Lethal Acrodermatitis (Bull Terriers)	LAD	MKLN1	c.400+3A>C	0	czysty
Xanthinuria type II (Cavalier King Charles Spaniels and English Cocker Spaniels)	XU	MOCOS	c.383del	0	czysty
Xanthinuria type II (Dachshunds)	XU	MOCOS	c.137T>C	0	czysty
Xanthinuria type II (Manchester Terriers)	XU	MOCOS	c.232G>T	0	czysty
Hypomyelinating polyneuropathy (discovered in Golden Retrievers)		MTMR2	c.1479+1G>A	0	czysty
Dilute coat color with neurological defects (discovered in Miniature Dachshunds)	CDN/GST1	MYO5A	c.4973_4974insA	0	czysty
Deafness (Doberman Pinschers)		MYO7A	c.3719G>A	0	czysty
Leukoencephalomyelopathy, (discovered in Great Danes and Rottweilers)	LEMP	NAPEPLD	c.345_346insC	0	czysty
Early onset progressive polyneuropathy (Greyhound)		NDRG1	c.1080_1089del10	0	czysty
Early onset progressive polyneuropathy (Alaskan Malamute)	AMPn	NDRG1	c.293G>T	0	czysty
Myxomatous disease of the mitral valve (discovered in Cavalier King Charles Spaniels)	MMVD	NEBL3	g.11979724G/A	1	przewodzi
Progressive retinal atrophy (Giant Schnauzers)	PRA	NECAP1	c.544G>A	0	czysty
Collie eye anomaly (Collies)	CEA	NHEJ1	7799bp deletion	0	czysty
Congenital ichthyosis (American Bulldogs)		NIPAL4	c.744delC	0	czysty
Primary ciliary dyskinesia (Alaskan Malamutes)	PCD	NME5	c.43delA	0	czysty
Cone-rod dystrophy 2 (discovered in Wire-Haired Dachshunds)	CORD2	NPHP4	c.479_526+130del	0	czysty
Goniodysgenesis and glaucoma (Border Collies)		OLFML3	c.590G>A	0	czysty
Bleeding disorder (Greater Swiss Mountain Dogs)		P2RY12	c.516_518del	0	czysty
Lundehund syndrom (Lundehunds)	LS	P3H2	c.1849G>C	0	czysty
Skeletal dysplasia 3, Dwarfism (Vizslas)	SD3	PCYT1A	c.673T>C	0	czysty

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.

SAMPLE

Rod-cone dysplasia 3 (Cardigan Welsh Corgi, Chinese Crested, Pomeranian)	PRA-rcd3	PDE6A	c.1847del	0	czysty
Cone-rod dystrophy, (American Staffordshire Terriers, American Pit Bull Terriers)	CRD1	PDE6B	c.2404_2406del	0	czysty
Rod-cone dysplasia 1a (Sloughi)	PRA-rcd1	PDE6B	c.2448_2449insTGA AGTCC	0	czysty
Rod-cone dysplasia 1 (Irish Setter)	PRA-rcd1	PDE6B	c.2421G>A	0	czysty
Progressive retinal atrophy (discovered in Spanish Water Dogs)	PRA	PDE6B	c.2218-2223del	0	czysty
Pyruvate dehydrogenase phosphatase 1 deficiency (Clumber and Sussex Spaniels)	PDP1	PDP1	c.829C>T	0	czysty
Phosphofructokinase deficiency (American Cocker Spaniel, English Springer Spaniel, Whippet)	PFK	PFKM	c.2228G>A	0	czysty
Glycogen storage disease VII (German Spaniels)	GSD VII	PFKM	c.550C>T	0	czysty
Paroxysmal dyskinesia (Soft Coated Wheaten Terriers)		PIGN	c.398C>T	0	czysty
Juvenile Brain Disease, Juvenile Encephalopathy (Russell Terriers)	JBD	PITRM1	c.175_180del	0	czysty
Pyruvate kinase deficiency of erythrocyte (Labrador Retrievers)	PK deficit	PKLR	c.799C>T	0	czysty
Pyruvate kinase deficiency of erythrocyte (Pugs)	PK deficit	PKLR	c.848T>C	0	czysty
Pyruvate kinase deficiency (Beagles)	PK deficit	PKLR	c.994G>A	0	czysty
Pyruvate kinase deficiency of erythrocyte (Basenji)	PK deficit	PKLR	c.433del	0	czysty
Pyruvate kinase deficiency of erythrocyte (West Highland White Terriers)	PK deficit	PKLR	c.1333_1338dup	0	czysty
Neuroaxonal Dystrophy (Papillons)	NAD	PLA2G6	c.1579G>A	0	czysty
Ichthyosis 1 (Golden Retriever)	ICTA1	PNPLA1	c.1445_1447delinsT ACTACTA	0	czysty
Progressive degenerative myeloencephalopathy (Australian Shepherds)		PNPLA8	c.1169_1170dup	0	czysty
Neuronal ceroid lipofuscinosis 1 (Dachshunds)	NCL1	PPT1	c.736_737insC	0	czysty
Progressive Rod Cone Degeneration (many breeds)	PRA-prcd	PRCD	c.5G>A	0	czysty
Severe combined immunodeficiency disease (Russell Terriers)	SCID	PRKDC	c.10849G>T	0	czysty
Deafness (Doberman Pinschers)		PTPRQ	c.9230_9231insA	0	czysty
Ataxia, cerebellar, juvenile to adolescent (Gordon Setters and Old English Sheepdogs)	HA	RAB24	c.113A>C	0	czysty
Juvenile Laryngeal Paralysis and Polyneuropathy (Rottweilers and Black Russian Terriers)	JLPP	RAB3GAP1	c.743del	0	czysty
Severe combined immunodeficiency disease (Frisian Water Dogs)	T-B-NK+ SCID	RAG1	c.2893G>T	0	czysty
Cerebellar Ataxia (discovered in Belgian Shepherds)	CA1	RALGAPA1	c.6080-2893_6944+ 1003del	0	czysty
Laryngeal paralysis (discovered in Miniature Bull Terriers and Bull Terriers)	LP	RAPGEF6	c.1793_1794ins36	0	czysty
Thrombopathia (Basset Hounds)		RASGRP1	c.509_511del	0	czysty
Thrombopathie (American Eskimo Spitz)		RASGRP1	c.452dup	0	czysty
Thrombopathy (Landseers)		RASGRP2	c.982C>T	0	czysty
Dilated cardiomyopathy (Schnauzers)	DCM	RBM20	22 bp deletion	0	czysty
Cerebellar hypoplasia (discovered in White Swiss Shepherds)	CH	RELN	c.2839del	0	czysty
Congenital Stationary Night Blindness (Briards)	CSNB	RPE65	c.460_463del	0	czysty

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.

SAMPLE

Cone-rod dystrophy (discovered in Miniature Long-Haired Dachshunds)	CORD1	RPGRIP1	c.142_143ins[A[29]	0	czysty
Neuronal degeneration (Great Pyrenees dogs)	SACS	SACS	c.12731_12734del	0	czysty
Progressive retinal atrophy (Basenji)	Bas-PRA	SAG	c.1216T>C	0	czysty
Charcot-Marie-Tooth disease (Miniature Schnauzers)	CMT	SBF2	c.2363+1G>T	0	czysty
Van den Ende-Gupta syndrome (Fox Terriers Wire)	VDEGS	SCARF2	c.1873_1874del	0	czysty
Spinocerebellar ataxia (Alpine Dachsbracke)		SCN8A	c.4898G>T	0	czysty
Progressive Early-Onset Cerebellar ataxia (Finnish Hound)		SEL1L	c.1972T>C	0	czysty
Central nervous systém atrophy with cerebellar ataxia (discovered in Belgian Shepherds)	CACA	SEPP1	c.-6582_*516del	0	czysty
Canine Multiple Systems Degeneration (the Chinese Crested Dog)	CMSD	SERAC1	c.128+1_128+4delGTAA	0	czysty
Canine Multiple System Degeneration (Kerry Blue Terriers)	CMSD	SERAC1	c.1482G>A	0	czysty
Osteogenesis Imperfecta (Dachshund)	OI	SERPINH1	c.977T>C	0	czysty
Limb-Girdle Muscular Dystrophy Type R3 (discovered in Miniature Dachshunds)	LGMD	SGCA	c.224G>A	0	czysty
Mucopolysaccharidosis IIIA (Dachshunds)	MPS IIIA	SGSH	c.740_742delCCA	0	czysty
Hypomyelinating polyneuropathy (discovered in Golden Retrievers)		SH3TC2	c.1924C>T	0	czysty
Cerebellar degeneration-myositis complex (Nova Scotia Duck Tolling Retrievers)	CDMC	SLC25A12	c.1337C>T	0	czysty
Cerebellar degeneration-myositis complex (Dutch Shepherds)	CDMC	SLC25A12	c.1046T>C	0	czysty
Ichthyosis (Great Danes)		SLC27A4	c.1250G>A	0	czysty
Hyperuricosuria (many breeds)	HUU	SLC2A9	c.563G>T	0	czysty
Cystinuria Type I-A (Newfoundlands)		SLC3A1	c.586C>T	0	czysty
Cystinuria I-A (Labrador Retrievers)		SLC3A1	c.350del	0	czysty
Hyperekplexia, Startle disease (Galgo)		SLC6A5	c.1379_1380delCT	0	czysty
Neonatal cerebellar cortical degeneration (discoverd in Hungarian Viszla)	NCCD	SNX14	c.26531G>A	0	czysty
Degenerative Myelopathy (many breeds)	DM	SOD1	c.118G>A	0	czysty
Neonatal cerebellar cortical degeneration (Beagles)	NCCD	SPTBN2	c.5855_5862del	0	czysty
Primary ciliary dyskinesia (Australian Shepherds)	PCD	STK36	c.2868-1G>A	0	czysty
Nasal parakeratosis (Labrador Retrievers)	HNPK	SUV39H2	c.972T>G	0	czysty
Neuroaxonal dystrophy (Spanish water dogs and Lagotto Romagnolo)	NAD	TECPR2	c.4009C>T	0	czysty
Dystonia-ataxia syndrome (Weimaraners)		TNR	c.831dup	0	czysty
Congenital hypothyroidism (French Bulldogs)	CHG	TPO	c.2242+2T>C	0	czysty
Congenital hypothyroidism (Rat Terriers and Toy Fox Terriers)	CHG	TPO	c.331C>T	0	czysty
Congenital hypothyroidism (Spanish Water Dogs)	CHG	TPO	c.39_40insG	0	czysty
Progressive retinal atrophy 2 (Golden Retrievers)	GR-PRA2	TTC8	c.669delA	0	czysty
Macrothrombocytopenia (many breeds)	MTC	TUBB1	c.745G>A	0	czysty
Macrothrombocytopenia (Cairn Terriers and Norfolk Terriers)	MTC	TUBB1	c.5G>A	0	czysty
Exfoliative cutaneous lupus erythematosus (German Shorthaired Pointers and Vizslas)	ECLE	UNC93B1	c.1438C>A	0	czysty

SAMPLE

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.

Vitamin D-deficiency rickets type II (Pomeranians)		VDR	c.462del	0	czysty
Cerebellar hypoplasia, Dandy-Walker-like malformation (Eurasians)	DWLM	VLDLR	c.1713del	0	czysty
Neuroaxonal Dystrophy (discovered in Rottweilers)	NAD	VPS11	c.2504A>G	0	czysty
Trapped Neutrophil Syndrome (Border Collies)	TNS	VPS13B	c.2893_2896del	0	czysty
Von Willebrand disease II (Chinese Crested Dog and German Pointers)	VWD typ II	VWF	c.1657T>G	0	czysty
Von Willebrand disease III (Shetland Sehhpdog)	vWD typ III	VWF	c.738del	0	czysty
Von Willebrand disease I (many breeds)	VWD typ I	VWF	c.7437G>A	0	czysty
Von Willebrand disease II (many breeds)	VWD typ II	VWF	c.4937A>G	1	przewodzi
Von Willebrand disease III (Scottish Terriers)	VWD typ III	VWF	c.255del	0	czysty
Von Willebrand disease III (in Kooikerhondje)	VWD typ III	VWF	c.2186+1G>A	0	czysty
Cardiomyopathy and juvenile mortality (Belgian Shepherds)	CJM	YARS2	c.1054G>A	0	czysty

Testy genetyczne pośrednie

Nazwa	Skrót	Gen	Mutacja	Kopii	Ocena
Dilated Cardiomyopathy (discovered in Dobermanns)	DCM3	-	Chr5:53109178A>G	1	może mieć wpływ
Dilated Cardiomyopathy (discovered in Dobermanns)	DCM4	-	Chr5:60531090G>A	0	brak efektu
Gallbladder mucoceles (Shetland Sheepdogs)	GBM	ABCB4	c.1660_1661insG	0	czysty
Upper airway syndrome (Norwich Terriers)	UAS	ADAMTS3	c.2786G>A	1	przewodzi
Brachycephaly		BMP3	c.1344C>A	0	czysty
Glomerulopathy (discovered in Airedale and Soft-Coated Wheaten Terriers)	PLN	KIRREL2	c.1877C>G	0	brak efektu
Dermatomyositis (discovered in Shetland Sheepdogs and Collies)	DMS locus B	MAP3K7CL	Chr31:24132273_ 24132282delins	0	brak efektu
Glomerulopathy (discovered in Airedale and Soft-Coated Wheaten Terriers)	PLN	NPHS1	c.3067G>A	0	brak efektu
Dermatomyositis (discovered in Shetland Sheepdogs and Collies)	DMS locus A	PAN2	Ch10:627760G>A	0	brak efektu
Dilated Cardiomyopathy (discovered in Dobermanns)	DCM1	PDK4	Chr14:20829667 del16	0	brak efektu
Dilated Cardiomyopathy (Welsh Springer Spaniels)	DCM	PLN	c.26G>A	0	czysty
Obesity (Labrador and Flat-Coated Retrievers)		POMC	c.561_575del	0	czysty
Cystinuria (Bulldogs)		SLC3A1	c.2092A>G	0	czysty
Cystinuria (Bulldogs)		SLC3A1	c.574A>G	0	czysty
Cystinuria (Bulldogs)		SLC7A9	c.649G>A	1	może mieć wpływ
Dilated Cardiomyopathy (discovered in Dobermanns)	DCM2	TTN	g.22321955C>T	0	brak efektu

Zaburzenia dziedziczne sprzężone z chromosomem X

Nazwa	Skrót	Gen	Mutacja	Kopii	Ocena
X-linked hereditary nephropathy (Samoyed)	HN	COL4A5	c.3079G>T	0	czysty
Muscular Dystrophy (Golden retrievers)	GRMD	DMD	c.531-2A>G	0	czysty
Duchenne muscular dystrophy (Kavalier King Charles Spaniels)	DMD	DMD	c.6057_6063del	0	czysty
Muscular dystrophy, Duchenne type (Border Collies)	DMD	DMD	c.2841delT	0	czysty

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.

SAMPLE

Muscular dystrophy, Duchenne type (Labradoodles)	DMD	DMD	c.2668C>T	0	czysty
Muscular dystrophy, Duchenne type (Norfolk Terriers)	DMD	DMD	c.3084delG	0	czysty
Anhidrotic Ectodermal Dysplasia (German Shepherds)		EDA	c.910-1G>A	0	czysty
Haemophilia B (Rhodesian Ridgebacks)		F9	c.731G>A	0	czysty
Severe combined immunodeficiency disease (Welsh Corgi)	XSCID	IL2RG	c.583 _584insC	0	czysty
Myotubular myopathy 1 (Labrador Retrievers)	MTM1	MTM1	c.465C>A	0	czysty
Myotubular myopathy 1 (discovered in Rottweilers)	MTM1	MTM1	c.1151A>C	0	czysty
Shaking puppy syndrom, Tremor (English Springer Spaniels)	SPS	PLP1	c.110A>C	0	czysty
X-Linked Progressive Retinal Atrophy 1 (Siberian Husky and Samoyed)	XL-PRA	RPGR	c.3416_3420del	0	czysty

Markers without description

Nazwa	Skrót	Gen	Mutacja	Kopii	Ocena
AGSCTD097					C/C

Wyjaśnienie wyników

Interpretację wyników można znaleźć na stronie internetowej https://www.genomia.cz/pl/veterinarni/psi/ oraz na stronach poszczególnych badań.

Wymienione mutacje są opisane zgodnie z sekwencją referencyjną CanFam3.1.

Dziedziczenie recesywne to jeden z podstawowych mechanizmów dziedziczenia cech i chorób. W przypadku chorób dziedziczących się w sposób recesywny, aby objawy choroby były widoczne u danej osoby, musi ona odziedziczyć dwie kopie mutacji genu, po jednej od każdego z rodziców. Osoby, które dziedziczą tylko jedną kopię mutacji (są nosicielami), zazwyczaj nie wykazują żadnych objawów choroby, ale mogą przekazać tę mutację swoim dzieciom.

Dziedziczenie dominujące to jeden z mechanizmów dziedziczenia cech genetycznych. W przypadku chorób dziedziczonych w sposób dominujący, wystarczy, że osoba odziedziczy jedną kopię mutacji genetycznej od jednego z rodziców, aby cecha (lub choroba) się ujawniła. Oznacza to, że nawet jeśli drugi rodzic ma normalny gen, to dziecko, które odziedziczy zmutowany gen od jednego z rodziców, może mieć daną cechę lub chorobę.

Dziedziczenie recesywne sprzężone z chromosomem X oznacza, że geny odpowiedzialne za daną chorobę znajdują się na chromosomie X. W przypadku mężczyzn, którzy mają tylko jeden chromosom X (XY), wystarczy jedna kopia zmutowanego genu, aby choroba się ujawniła. Z kolei kobiety mają dwa chromosomy X (XX) i muszą dziedziczyć dwie kopie zmutowanego genu, aby choroba się u nich rozwinęła.

Wyniki asocjacyjnych testów genetycznych mogą wskazywać na predyspozycje do pewnych chorób, ale nie oznaczają one wykrycia mutacji, która bezpośrednio przyczynia się do rozwoju danej choroby.

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

verified and certified document GENOMIA genetic laboratory

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.

SAMPLE