GENOMIA
genetic laboratory

# Сертификат о результатах #012345

Детектирование мутации c.786delC CUBN гена, вызывающей заболевание IGS у породы бигль

**Клиент**: Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic
**Тестированный образец:**
Образец: 21-12345
Дата получения анализа: 01.02.2021
Исследуемый материал: кровь

Информация, предоставленная заказчиком:
**Имя: Lassie DEMO**
**Порода: Plemeno**
Номер татуировки: 1392013
Микрочип: 123 456 789 012 345
Регистрационный номер: REGQ12345
День рождения: 1.1.2020
Пол: самка
Дата выборки: 01.02.2021
При взятии образца была проверена личность животного.

Результат: Мутация не была детектирована (N/N)

**Примечания:** N/N = нормальный генотип. N/P = носитель мутации. P/P = мутированный генотип (у животного, скорее всего, проявится болезнь). (N = негативный; P = позитивный)

## Комментарий к результату

Было проведено обследование на наличие/отсутствие мутации c.786delC CUBN гена, вызывающей заболевание IGS (синдром Имерслунд-Гресбека), иначе кишечная мальабсорбция кобаламина у собак породы бигль. Клинические признаки мальабсорбции кобаламина начинают проявляться приблизительно на 6-12 неделе жизни, включают чахлость и хроническое отсутствие аппетита. У больных животных могут наблюдаться нейтропения, нерегенеративная анемия, анизоцитоз и пойкилоцитоз, мегалобластические изменения в костном мозге, снижение уровня CbI (витамин B12), метилмалоновая ацидурия и гомоцистеинемия. У биглей с дефицитом кобаламина развивается дегенеративная болезнь печени.

Мутация передается аутосомно-рецессивным наследованием. Заболевание проявляется у особей, которые получили мутированный ген от обоих родителей. Данные особи обозначаются как P/P (мутированный гомозигот). Носители мутированного гена, обозначаемые как N/P (гетерозигот), получили мутированный ген лишь от одного из родителей, клинические признаки заболевания у них отсутствуют; однако носители передают заболевание своим потомкам. Теоретически в результате спаривания двух гетерозигот (N/P) 25% потомства будут здоровыми, 50% будут носителями, а 25 % потомства унаследуют от своих родителей мутированные гены и будут страдать данным генетическим заболеванием.

Метод: SOP188-MPS-canine, MPS, аккредитованный метод

Дата выставления отчета: 06.02.2021
Дата проведения теста: 01.02.2021 - 06.02.2021
Утвердила: Mgr. Martina Šafrová, Ведущий лаборатории

verified and certified document GENOMIA genetic laboratory

Genomia это испытательная лаборатория, аккредитованная Чешским институтом по аккредитации согласно требованиям ČSN EN ISO/IEC 17025:2018, регистрационный номер 1549.
Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

ilac-MRA L 1549

Код для проверки отчета 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. Перейдите на www.genomia.cz, чтобы провести проверку.
Без согласия лаборатории отчет о результатах тестов может быть репродуцирован только в полном виде. Результат распространяется лишь на образец так, как был лабораторией принят. Лаборатория Genomia не несет ответственность за правильность информации, предоставленной заказчиком.


SAMPLE