

Клиент: Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic

Тестируемый 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 с.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 Cbl (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: SOPAgriseq_canine, ngs, аккредитованный метод

Дата выставления отчета: 06.02.2021

Дата проведения теста: 01.02.2021 - 06.02.2021

Утвердила: Mgr. Martina Šafrová, Ведущий лаборатории

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

