

Zákazník: Alice Trojanová, Svatá 222, 143 00 Praha 4, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 21-15752

Datum přijetí vzorku: 16.06.2021

Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Sugar von Dages

Rasa: Knírač malý

Mikročip: 276 095 300 065 623

Registrační číslo: SPV20ZS G0609C

Datum narození: 6.9.2020

Pohlaví: samice

Datum odběru: 14.06.2021

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Jan Foltýn, KVL 5196

Výsledek: Mutace nebyla detekována (N/N)

Vysvětlivky: N/N = normální genotyp. N/P = přenašeč mutace. P/P = mutovaný genotyp (u jedince se s největší pravděpodobností projeví onemocnění). (N = negativní; P = pozitivní)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.126delG genu HES7, která způsobuje onemocnění spondylokostální dysostozu (SCD, Comma defect) u malého knírače. SCD je závažné dědičné onemocnění způsobující změny na axiálním skeletu (páteř a kosti hrudníku). Porucha je charakterizována změnou tvaru obratlů, vzniká tzv. půlobratel (klínovitý tvar), a různou anomálií žeber (srůsty, menší počet, výskyt nádorů). Malformace hrudního koše a páteře mají vliv na respirační funkci plic a míchu, proto se štěňata rodí mrtvá nebo umírají ihned po narození. Kromě těchto defektů novorozená štěňata vykazují abnormálně zkrácený tvar těla, výrazné čelo a vady končetin.

Mutace způsobující SCD u malých kníračů je děděna autosomálně recesivně. To znamená, že se nemoc rozvine pouze u jedinců P/P, kteří zdědí od obou svých rodičů mutovaný gen. Přenašeči mutovaného genu N/P jsou klinicky zdraví, ale přenášejí nemoc na své potomky. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých (N/N), 50 % potomků přenašečů (N/P) a 25 % potomků (P/P) zdědí od obou rodičů mutovaný gen a budou postiženi SCD.

Metoda: SOP171-SCD, fragmentační analýza

Datum vystavení zprávy: 23.06.2021

Datum provedení zkoušky: 16.06.2021 - 23.06.2021

Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře



Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

Kód pro ověření zprávy je NJHM-QETX-7NFF-4NM5-X7HH. Jděte na www.genomia.cz pro ověření.
Zpráva o výsledku zkoušky nesmí být bez souhlasu laboratoře reprodukována jinak než celá.
Výsledek se vztahuje pouze ke vzorku tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.