

Zákazník: Ivana Navratilová, Kunčičky u Bašky, 198, 73901 P. Baška, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 21-31157

Datum přijetí vzorku: 16.11.2021

Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Gina Mantis

Rasa: Bígl

Tetovací číslo: 8942

Mikročip: 941 000 024 666 378

Registrační číslo: ČLP/BEA/8942

Datum narození: 5.4.2020

Pohlaví: samice

Datum odběru: 12.11.2021

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Radka Petrovská, KVL 5091

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.786delC CUBN genu způsobující onemocnění IGS (Imerslund-Gräsbeck syndrome) neboli střevní malabsorpci kobalaminu u plemene bígl. Klinické příznaky malabsorbcie kobalaminu se začínají objevovat kolem 6 až 12 týdnů věku, zahrnují neprospívání a chronické nechutenství. Postižená zvířata mohou mít neutropenii, neregenerativní anémii, anizocytózu a poikilocytózu, megaloblastické změny v kostní dřeni, pokles hladiny Cbl, methylmalonovou acidurii a homocysteinémi. U bíglů s deficience kobalaminu dochází k rozvoji degenerativního onemocnění jater.

Mutace způsobující střevní malabsorpci kobalaminu u plemene bígl je děděna autozomálně recesivně. Nemoc se projevuje pouze u jedinců P/P, kteří nesou mutaci v obou alelách CUBN genu. Přenašeči mutovaného genu (heterozygoté N/P) jsou klinicky zdraví, ale mohou přenášet mutaci na své potomky. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25% potomků zdravých, 50% potomků budou přenašeči a 25% potomků zdědí od svých rodičů mutované geny a budou postiženi IGS.

Metoda: SOP171-IGS-beagle, fragmentační analýza

Datum vystavení zprávy: 26.11.2021

Datum provedení zkoušky: 16.11.2021 - 26.11.2021

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 T9WY-HA28-X1NK-BAQX-MC19. 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.