

Vyšetřovaný

Vzorek: 18-09829
Jméno: ATIK Wepwawet
Rasa: Landseer
Mikročip: 945 000 006 031 038
Registrační číslo: CMKU/LS/783/16
Datum narození: 27.10.2016
Pohlaví: samec
Datum přijetí vzorku: 09.04.2018
Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice
Při odběru byla ověřena identita jedince.
Ověřil/a Mgr. Lucie Šolcová

Zákazník

Michal Kondelík
Pionýrská 435
33011 Třemošná
Czech Republic

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.982C>T RASGRP1 genu způsobující trombopatii u plemene Landseer. Trombopatie je dědičná porucha krevní srážlivosti.

Trombopatie je děděna autozomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích RASGRP1 genu (jedinci s výsledkem P/P). Přenašeči mutovaného genu (jedinci s výsledkem N/P) jsou klinicky zdraví, ale mohou přenášet mutaci na své potomky. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých, 50 % potomků přenašečů a 25 % potomků zdědí od obou rodičů mutovaný gen a bude postiženo trombopatií.

Metoda: SOP172-trombopatie, přímé sekvenování DNA

Datum vystavení zprávy: 17.04.2018

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

