

**Zákazník:** Sylva Kurzová, Petrovice 78, 79384 Petrovice, Czech Republic

**Vyšetřovaný:**

Vzorek: 23-41660

Datum přijetí vzorku: 20.06.2023

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

**Jméno:** Demon Bílský lev

**Rasa:** Landseer

Mikročip: 953 010 005 777 293

Registrační číslo: CMKU/LS/1130/22

Datum narození: 21.10.2022

Pohlaví: samec

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a Ing. Nikola Eretová, Genomia s.r.o.

**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.586C>T exonu 2 genu SLC3A1 způsobující cystinurii u plemene Newfoundlandského psa a příbuzného plemene Landseer. Cystinurie je metabolická vada transportu aminokyselin. Následkem shromažďování cystinu v moči, může docházet ke vzniku krystalů cystinu v moči postižených jedinců. Krystaly mohou způsobit nepříjemné zdravotní komplikace v podobě močového písku a kamínek, které mohou vést až k ucpaní močových cest.

Mutace c.586C>T způsobující cystinurii se dědí autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích SLC3A1 genu (P/P). Heterozygotní jedinci (N/P) nejsou ohroženi cystinurií, pouze přenášejí genetickou poruchu na další generaci. V případě spojení dvou heterozygotů (přenašečů mutace) je riziko postižení potomstva 25 %. Jedinci s genotypem N/N jsou zcela zdraví.

Metoda: SOPAgriseq\_canine, ngs

Senzitivita metody (pravděpodobnost, že byla správně detekována mutovaná alela v genu u heterozygota nebo mutovaného homozygota) je vyšší než 99%. Specifita metody (pravděpodobnost, že byla správně detekována zdravá alela v genu u heterozygota nebo zdravého homozygota) je vyšší než 99%.

Datum vystavení zprávy: 28.06.2023

Datum provedení zkoušky: 20.06.2023 - 28.06.2023

Schválila: Ing. Irena Rusková, analytik



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