

Zákazník: Věra Přadková, [REDACTED] Kopřivnice 1, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 20-13124

Datum přijetí vzorku: 15.05.2020

Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Dark Angel Dunnottar

Rasa: Border kolie

Mikročip: 953 010 003 728 872

Registrační číslo: CMKU/BOC/12393/19

Datum narození: 21.3.2019

Pohlaví: samec

Datum odběru: 14.05.2020

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Veronika Pěnkavová, KVL 6339

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 deleční mutace g.4411956_4411960delGTTT v exonu 19 genu VPS13B způsobující syndrom uvězněných neutrofilů (Trapped Neutrophil Syndrome, TNS) u psů plemene border kólie. Mutace narušuje správnou funkci skupiny bílých krvinek – neutrofilů, které se podílí na odstraňování bakteriálních infekcí a jsou důležitými účastníky akutní fáze zánětu. Selhávání imunity se projevuje u štěňat již ve věku dvou týdnů po narození a štěňata umírají nebo bývají utrácena ve věku okolo 4 měsíců. Prvními příznaky mohou být apatie, nechutenství, průjmy či špatná pohyblivost. Další příznaky závisí na druhu infekce, s kterou daný jedinec bojuje.

Mutace způsobující TNS u border kólií je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců P/P, kteří mají mutaci v obou kopiích VPS13B genu. Přenašeči mutovaného genu 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 (N/N), 50 % potomků přenašečů (N/P) a 25 % potomků (P/P) zdědí od obou rodičů mutovaný gen a bude postiženo TNS.

Metoda: SOP171-TNS, fragmentační analýza, v rozsahu akreditace

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: 22.05.2020

Datum provedení zkoušky: 15.05.2020 - 22.05.2020

Schválila: Mgr. Markéta Dajbychová, zástupce vedoucí laboratoře



Genomia je zkušební laboratoř č.1549 akreditovaná ČIA podle ČSN EN ISO/IEC 17025:2018.

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 N38B-HQ99-ET4N-7QT8-NA78. 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.

Customer: Věra Přadková, [REDACTED] Kopřivnice 1, Czech Republic

Sample:

Sample: 20-13124

Date received: 15.05.2020

Sample type: blood

Information provided by the customer

Name: Dark Angel Dunnottar

Breed: Border Collie

Microchip: 953 010 003 728 872

Reg. number: CMKU/BOC/12393/19

Date of birth: 21.3.2019

Sex: male

Date of sampling: 14.05.2020

The identity of the animal has been checked by MVDr. Veronika

Pěnkavová, KVL 6339

Result: Mutation was not detected (N/N)

Legend: N/N = wild-type genotype. N/P = carrier of the mutation. P/P = mutated genotype (individual will be most probably affected with the disease). (N = negative, P = positive)

Explanation

Presence or absence of g.4411956_4411960delGTTT in exon 19 of VPS13B gene causing Trapped Neutrophil Syndrome (TNS) in Border collie breed was tested. Due to this mutation the correct function of white corpuscles - neutrophils - is impaired. They take part in fighting bacterial infections and are important participants in acute inflammation. The failing of immune system can be seen in pups from as early as 2 weeks old and the pups die or are euthanized by approx. 4 months of age. The first symptoms may include apathy, loss of appetite, diarrhoea or poor mobility. Other symptoms depend on the type of infection the pup happens to contract.

Mutation that causes TNS in border collies is inherited as an autosomal recessive trait. That means the disease affects dogs with P/P genotype only. The dogs with N/P genotype are considered carriers of the disease (heterozygotes). In offspring of two heterozygous animals following genotype distribution can be expected: 25 % N/N, 25 % P/P and 50 % N/P.

Method: SOP171-TNS, fragment analysis, accredited method

Sensitivity (probability of correct identification of the defective form of the gene in heterozygous or mutated homozygous) is higher than 99%. Specificity (probability of correct identification of the normal form of the gene in a normal homozygous or heterozygous) is higher than 99%.

Date of issue: 22.05.2020

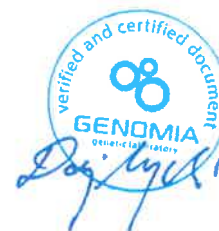
Date of testing: 15.05.2020 - 22.05.2020

Approved by: Mgr. Markéta Dajbychová, Deputy Laboratory Manager

Genomia is accredited in compliance with ISO/IEC 17025:2018 under #1549

Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic

www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999



Report verification code is: N388-HQ99-ET4N-7QT8-NA78. You can verify report online at www.genomia.cz

Without a written consent by the lab, the report must not be reproduced unless as a whole.

The result refers only to the sample as received. Genomia is not responsible for the accuracy of the information provided by the customer.