

**Zákazník:** Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic

**Vyšetřovaný:**

Vzorek: 21-12345

Datum přijetí vzorku: 01.02.2021

Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem

**Jméno:** Lassie DEMO

**Rasa:** Plemeno

Tetovací číslo: 1392013

Mikročip: 123 456 789 012 345

Registrační číslo: REGQ12345

Datum narození: 1.1.2020

Pohlaví: samice

Datum odběru: 01.02.2021

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Výsledek: PREVIEW RESULT LINE

**Komentář k výsledku**

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.1924C>T genu SH3TC2, mutace c.1479+1G>A genu MTMR2 a mutace c.434T>C v genu MPZ způsobující hypomyelinizační polyneuropatii u zlatých retrívrů. Hypomyelinizační polyneuropatie je geneticky podmíněné onemocnění postihující periferní nervový systém. Dochází při něm k nedostatečné produkci myelinové pochvy, což způsobuje svalovou slabost, ztrátu reflexů a obtíže s koordinací pohybů. Geny SH3TC2, MTMR2 a MPZ se dědí nezávisle na sobě.

Způsob dědičnosti mutací c.1924C>T v genu SH3TC2 a c.1479+1G>A v genu MTMR2 je pravděpodobně autozomálně recesivní. To znamená, že se nemoc rozvine pouze u jedinců, kteří zdědí od obou svých rodičů mutovaný gen (P/P). Přenašeči mutovaného genu (N/P) jsou klinicky zdraví, mutaci však přenášejí 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 zdědí od obou rodičů mutovaný gen (P/P) a budou tedy postiženi tímto onemocněním.

Dědičnost mutace c.434T>C v genu MPZ je pravděpodobně autosomálně dominantní. To znamená, že k projevení příznaků onemocnění stačí jedna kopie mutovaného genu zděděná od jednoho z rodičů. Onemocněním jsou postiženi jedinci s genotypem N/P a P/P. Pouze jedinec s genotypem N/N je diagnostikován jako zdravý. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých (N/N). 50 % potomků zdědí jednu kopii mutovaného genu, 25 % dvě kopie mutovaného genu (P/P) a budou postiženi tímto onemocněním.

Metoda: SOP188-MPS-canine, MPS

Datum vystavení zprávy: 06.02.2021

Datum provedení zkoušky: 01.02.2021 - 06.02.2021

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 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. 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 zkoušenému vzorku, tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.