

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: Mutace nebyla detekována (N/N)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.1107del genu CNP způsobující lysozomální stárávé onemocnění (LSD) u dalmatinů. LSD je charakterizováno akumulací autofluorescenčních inkluzí v lysozomech v mozkové kůře, mozečku, optickém nervu a srdečním svalu. U dalmatinů se první neurologické příznaky objevují přibližně kolem 18 měsíců věku a postupně se zhoršují. Patří mezi ně úzkost, neklid, chození v kruzích, hypersenzitivita, kognitivní úpadek, poruchy spánku, ztráta koordinace, inkontinence moči a trusu a poruchy zraku.

Dědičnost je popisována jako autozomálně neúplně dominantní s variabilní expresivitou. Heterozygotní jedinci (genotyp N/P), kteří zdělili mutaci pouze po jednom z rodičů, mohou mít mírnější, později nastupující nebo variabilní klinické příznaky. Oproti tomu homozygoti (genotyp P/P), kteří zdělili mutaci od obou rodičů, obvykle vykazují těžší nebo časněji se rozvíjející formu onemocnění. Jedinci s výsledkem N/N jsou nejspíše v riziku LSD.

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.