

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

Vzorek: 21-12351

Datum přijetí vzorku: 01.02.2021

Vyšetřovaný materiál: koňské žíně

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Black And White DEMO**Plemeno:** Český teplokrevník

Datum narození: 25.11.2016

Reg. číslo: DE-123-456-789-012

Tetování: 123456789012345

Pohlaví: samec

Datum odběru: 01.02.2021

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Veselý Josef.

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.1423C>T genu B3GALNT2 způsobující hydrocefalus. Geneticky podmíněná forma hydrocefalu byla potvrzena zejména u fríských koní, belgických chladnokrevníků a u teplokrevných plemen. Hydrocefalus je život ohrožující onemocnění charakterizované nadměrným hromaděním mozkomíšního moku v mozgových komorách nebo v jejich okolí. Tento stav vede k postupnému zvětšování objemu lebky, deformitám hlavy a ke zvýšení nitrolebního tlaku, což má negativní dopad na funkci mozku a projevuje se neurologickými poruchami. Postižení jedinci mohou vykazovat poruchy koordinace pohybu, letargii, potíže se sáním, záchvaty nebo poruchy chování.

Mutace způsobující hydrocefalus je děděna autozomálně recesivně. Nemoc se projeví pouze u jedinců P/P, kteří zdědí mutace od obou rodičů. Jedinci s genotypem N/P se jeví klinicky zdraví, ale geneticky jsou přenašeči nemoci (předávají vadu svým potomkům). V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých (N/N), 50 % potomků přenašečů (N/P) a 25 % zdědí od obou rodičů mutovanou alelu a budou postiženi hydrocefalem (P/P).

Metoda: SOP172-B3GALNT2, přímé sekvenování DNA

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.