

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

**Vyšetřovaný:**

Vzorek: 08-12345

Datum přijetí vzorku: 25.11.2008

Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem

**Jméno:** Lassie DEMO

**Rasa:** ---

Tetovací číslo: 1392013

Mikročip: 123 456 789 012 345

Registrační číslo: REGQ12345

Datum narození: 31.12.1909

Pohlaví: samice

Datum odběru: 25.11.2008

Při odběru byla ověřena identita jedince.

**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 g.9459\_9460ins236 PLPLA genu způsobující onemocnění CNM (centronukleární myopatii nebo také HMLR (hereditary myopathy of Labrador retrievers)) u plemene labradorský retrievr. CNM je geneticky podmíněný defekt ve vývoji svalových vláken. Onemocnění se začíná projevovat od dvou týdnů věku štěňat, svalová atrofie postupně postihuje pohybové i polykací svalstvo. Postižení jedinci umírají během prvních týdnů či měsíců života.

Mutace způsobující CNM je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců P/P, kteří mají mutaci v obou kopiích PLPLA 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 CNM.

Metoda: SOP176-CNM, ASA-PCR

Datum vystavení zprávy: 30.11.2008

Datum provedení zkoušky: 25.11.2008 - 30.11.2008

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