

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

Vyšetřovaný:

Vzorek: 08-12346

Datum přijetí vzorku: 01.01.2008

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Madame Théophile DEMO

Plemeno: Perská kočka

Datum narození: 31.12.1909

Reg. číslo: (CZ)ABCD EF 123/45/XYZ

Mikročip: 123456789012345

Pohlaví: samice

Datum odběru: 01.01.2008

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 delece 15 bp HEXB genu způsobující gangliosidosu GM2 u barmských koček. GM2 gangliosida je fatální progresivní neuropatické lysozomálně stádavé onemocnění, způsobené nedostatečnou aktivitou enzymu β -N-acetylhexosaminidasy, při kterém dochází k hromadění GM2 gangliosidu v mozkové tkáni. GM2 u barmských koček má časný nástup a závažné příznaky jsou zřejmé již od 3 měsíců věku. Pozdními příznaky nemoci jsou ztráta pohyblivosti zadních končetin, slepota či epileptické záchvaty. Kočata barmských koček postižených GM2 gangliosidosou stěží přežívají věk 6 měsíců.

Delece způsobující GM2 u barmských koček je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců P/P, kteří mají mutaci v obou kopiích 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 GM2.

Metoda: SOPAgriseq_feline, ngs

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: 06.01.2008

Datum provedení zkoušky: 12.06.2008 - 06.01.2008

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

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.