GENOMIA
genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #012345

Detekce mutace c.344G>A CAPN1 genu způsobující LOA u Jack a Parson Russell teriérů

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)

Vysvětlivky: N/N = normální genotyp. N/P = přenašeč mutace. P/P = mutovaný genotyp (u jedince se s největší pravděpodobností projeví onemocnění). (N = negativní; P = positivní)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence c.344G>A CAPN1 genu způsobující onemocnění LOA (Late Onset Ataxia) u psů plemene Jack Russell teriér a Parson Russell teriér. Onemocnění LOA se projevuje ztrátou rovnováhy a koordinace pohybu. Klinické příznaky obvykle začínají být patrné mezi 6. až 12. měsícem života. Hlavními příznaky jsou ztuhlost zadních končetin při chůzi, potíže s chůzí do schodů a nekoordinovanost při skákání. Choroba je progresivní, po nástupu prvních příznaků dochází k rychlému zhoršení rovnováhy a koordinace pohybu. Neurologické vyšetření postižených psů prokazuje symetrickou spinocerebelární ataxii - poškození funkce mozečku vykonávat přesné a rychlé pohyby kosterního svalstva.

Mutace způsobující LOA je děděna autosomálně recesivně. To znamená, že nemoc se projeví pouze u jedinců P/P, kteří nesou mutaci v obou alelách CAPN1 genu. U heterozygotních jedinců (N/P) se onemocnění neprojeví, ale jsou jeho přenašeči. Při krytí dvou heterozygotů (N/P) bude teoreticky 25% potomků zdravých, 50% potomků budou přenašeči a 25% potomků zdědí od svých rodičů mutované geny a budou tedy postiženi chorobou LOA.

Test nevylučuje přítomnost mutace způsobující jiný typ spinocerebelární ataxie.

Metoda: SOP188-MPS-canine, MPS, v rozsahu akreditace

Datum vystavení zprávy: 06.02.2021
Datum provedení zkoušky: 01.02.2021 - 06.02.2021
Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

verified and certified document GENOMIA genetic laboratory

Genomia je zkušební laboratoř č.1549 akreditovaná ČIA podle ČSN EN ISO/IEC 17025:2018.
Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

ilac-MRA L 1549

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.

SAMPLE