

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 = pozitivní)

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 neprojevuje, 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: SOPAgriseq_canine, ngs

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