

**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 mutace c.379\_392del14 FUCA1 genu vedoucí k posunu čtecího rámce a vytvoření předčasného stopkodonu při syntéze enzymu alfa-L-fukosidasy. Tato mutace způsobuje metabolické dědičné onemocnění fukosidózu u plemene anglických špringršpanělů. U anglických špringršpanělů se fukosidóza projevuje především jako neurologická porucha. Postižení jedinci mívají motorické i mentální problémy (poruchu koordinace, slepotu, hluchotu, poruchy chování, zvracení, obtíže při polykání). Symptomy se obvykle projeví mezi 18 měsíci a 4 roky věku psa.

Mutace c.379\_392del14 FUCA1 genu je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích c.379\_392del14 FUCA1 genu (P/P). U heterozygotních jedinců (výsledek N/P) se onemocnění neprojeví, ale jsou jeho přenašeči. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých (N/N), 50 % potomků přenašečů (N/P) a 25 % zdědí od obou rodičů mutovanou alelu a onemocní fukosidózou (P/P).

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