

**Vyšetřovaný**

Vzorek: 08-12345  
Jméno: Lassie DEMO  
Rasa: ---  
Tetovací číslo: 1392013  
Mikročip: 123 456 789 012 345  
Registrační číslo: REGQ12345  
Datum narození: 31.12.1909  
Pohlaví: samice  
Datum přijetí vzorku: 25.11.2008  
Vyšetřovaný materiál: krev  
Při odběru byla ověřena identita jedince.

**Zákazník**

Jan Novák  
Dlouhá 1  
30000 Plzeň  
Czech Republic

**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 fukosidosu u plemene anglických špringeršpanělů. U anglických špringeršpanělů se fukosidosa 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 projevují 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 fukosidósou (P/P).

Metoda: SOP171-FUCO, fragmentační analýza

Datum vystavení zprávy: 25.11.2008

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

