

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.179G>A GLB1 genu způsobující gangliosidózu 1 (GM1) u portugalských vodních psů. První klinické příznaky GM1 se objevují v období 5-6 měsíce věku, postižení jedinci trpí nesymetrickým růstem a postupnou neurologickou degradací způsobenou nesprávnou funkcí mozečku. Dochází k postupné ztrátě koordinace, svalovému třasu a ataxii svalů. Postižený může být i zrak jedince, začínající šilháním a končící celkovou ztrátou vidění. Postupné zhoršování zdravotního stavu jedince vede k předčasné smrti jedince, či indikované euthanasii.

Mutace způsobující GM1 u plemen portugalský vodní pes je děděna autozomálně recesivně. Nemoc se projeví pouze u jedinců P/P, kteří zdědí mutace od obou rodičů. Jedinci s genotypem N/P se jeví klinicky zdraví, ale geneticky jsou přenašeči nemoci (předávají vadu svým potomkům). V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých (N/N), 50 % potomků přenašečů (N/P) a 25 % zdědí od obou rodičů mutovanou alelu a budou postiženi GM1 (P/P).

Metoda: SOP172-GM1-PWD, přímé sekvenování DNA

Datum vystavení zprávy: 06.02.2021

Datum provedení zkoušky: 01.02.2021 - 06.02.2021

Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

