

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.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: 25.11.2008

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

