

Zákazník: Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 08-12345

Datum přijetí vzorku: 25.11.2008

Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Lassie DEMO

Rasa: ---

Tetovací číslo: 1392013

Mikročip: 123 456 789 012 345

Registrační číslo: REGQ12345

Datum narození: 31.12.1909

Pohlaví: samice

Datum odběru: 25.11.2008

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.743delC genu RAB3GAP1 způsobující onemocnění juvenilní laryngeální paralýzy a polyneuropatii (JLPP) u plemene Rotwailer a Černý ruský teriér. Postižení jedinci trpí dýchacími problémy, které vedou až k paralýze hrtanu. Mezi další příznaky patří ataxie, distální slabost, snížené reflexy páteře. U některých psů lze pozorovat i jiné symptomy jako jsou zmenšené oči, katarakta či pozměněný štěkot vlivem atrofie hrtanového svalstva. První příznaky se objevují kolem 3. měsíce života, jedinci bývají často do 6. měsíce věku utraceni.

Mutace způsobující JLPP je děděna autozomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích RAB3GAP1 genu (P/P). Přenašeči mutovaného genu (N/P) jsou klinicky zdraví, ale mohou přenášet mutaci na své potomky. Jedinci s výsledkem N/N jsou bez rizika onemocnění. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých, 50 % potomků přenašečů a 25 % potomků zdědí od obou rodičů mutovaný gen a bude postiženo JLPP.

Metoda: SOP171-JLPP, fragmentační analýza

Datum vystavení zprávy: 30.11.2008

Datum provedení zkoušky: 25.11.2008 - 30.11.2008

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