GENOMIA
genetic laboratory

# Zpráva o výsledku zkoušky #012345

Detekce mutace c.743delC genu RAB3GAP1 způsobující onemocnění JLPP u plemene Rotwailerů a Černých ruských teriérů

**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 = positivní)

### Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.743delC genu RAB3GAP1 způsobující onemocnění juvenilní laryngeální paralýzu 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: SOP188-MPS-canine, MPS, v rozsahu akreditace

Datum vystavení zprávy: 06.02.2021
Datum provedení zkoušky: 01.02.2021 - 06.02.2021
Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

verified and certified document GENOMIA genetic laboratory

Genomia je zkušební laboratoř č.1549 akreditovaná ČIA podle ČSN EN ISO/IEC 17025:2018.
Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

ilac-MRA L 1549

Kód pro ověření zprávy je 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. Jděte na www.genomia.cz pro ověření.
Zpráva o výsledku zkoušky nesmí být bez souhlasu laboratoře reprodukována jinak než celá.
Výsledek se vztahuje pouze ke zkoušenému vzorku, tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.



SAMPLE