GENOMIA
genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #012345

Detekce mutace c.829T>C genu CLN6
způsobující onemocnění NCL6
u australských ovčáků

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.829T>C genu CLN6 způsobující onemocnění neuronální ceroidní lipofuscinóza typu 6 (NCL6) u australských ovčáků. Onemocnění NCL je charakteristické hromaděním odpadních látek lipidové povahy v nervových buňkách. Přítomností obrovského množství lipofuscinu a jeho vzrůstajícím tlakem jsou narušovány a ničeny nervové buňky v mozkové kůře a mozečku a buňky sítnice. Symptomy mohou zahrnovat ztrátu zraku, změny chování, zhoršení motorických a kognitivních schopností, objevují se i záchvaty podobné epilepsii. Nástup nemoci nastává přibližně ve věku jednoho a půl roku. Nemoc končí smrtí psa, obvykle do jednoho roku po objevení prvních známek nemoci.

Mutace způsobující NCL6 je děděna autozomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích CLN6 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 NCL6.

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