

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.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: SOP172-NCL6, přímé sekvenování DNA

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