

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)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.1579G>A genu PLA2G2 způsobující onemocnění neuroaxonální dystrofii (NAD) u plemene papillon a phaléne. NAD je vzácná neurodegenerativní porucha. První příznaky se objevují kolem 3. měsíce. Mezi příznaky patří problémy s chůzí až ochrnutí, obrna končetin, třes hlavy či celého těla, neschopnost stát a od 6. měsíce se objevují neurologické příznaky jako slepota, strabismus, ztráta reakce na hrozbu, zhoršená schopnost příjmu jídla a postupně se rozvíjí mozečková atrofie.

Mutace způsobující NAD je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích PLA2G2 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 NAD.

Metoda: SOP173-NAD, PCR-RFLP

Datum vystavení zprávy: 30.11.2008

Datum provedení zkoušky: 25.11.2008 - 30.11.2008

Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

