GENOMIA genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #012345

Detekce expanze repetitivního 12-meru v NHLRC1 genu způsobující epilepsii Lafora u některých plemen psů

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: N_2/N_3

Kódy výsledků:

- N_2/N_2, N_3/N_3, N_2/N_3 = negativní genotyp, pes nese dva nebo tři 12-mery.
- N_2/P, N_3/P = přenašeč epilepsie Lafora.
- P/P = pes postižený epilepsií Lafora.

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence expanze repetitivního 12-meru v NHLRC1 genu způsobující epilepsii Lafora u plemen bígl, miniaturní drsnosrstý jezevčík, baset a čivava. Výskyt této mutace u dalších plemen nelze vyloučit.

Onemocnění Lafora je typ dědičné epilepsie. Klinické příznaky se zpravidla objevují ve věku 5 - 6 let psa nebo později. Epileptické záchvaty se projevují nepravidelnými prudkými záškuby svalů. S postupem času se přidávají i jiné neurologické symptomy jako ataxie, mrkání, slepota nebo demence. Tato forma epilepsie je neléčitelná a fatální.

Expanze repetitivního 12-meru způsobující epilepsii Lafora je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců P/P, kteří mají expanzi v obou kopiích NHLRC1 genu. Přenašeči mutovaného genu N/P jsou klinicky zdraví, ale mohou přenášet mutaci na své potomky. V případě krytí dvou přenašečů bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých, 50 % potomků přenašečů a 25 % potomků zdědí od obou rodičů mutovaný gen a bude postiženo epilepsií.

Metoda: SOP187-Lafora, ASA-PCR z DNA modifikovaného templátu, 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