

**Vyšetřovaný**

Vzorek: 08-12345  
Jméno: Lassie DEMO  
Rasa: ---  
Tetovací číslo: 1392013  
Mikročip: 123 456 789 012 345  
Registrační číslo: REGQ12345  
Datum narození: 31.12.1909  
Pohlaví: samice  
Datum přijetí vzorku: 25.11.2008  
Vyšetřovaný materiál: krev  
Při odběru byla ověřena identita jedince.

**Zákazník**

Jan Novák  
Dlouhá 1  
30000 Plzeň  
Czech Republic

Výsledek: N<sub>2</sub>/N<sub>3</sub>

**Kódy výsledků:**

- N<sub>2</sub>/N<sub>2</sub>, N<sub>3</sub>/N<sub>3</sub>, N<sub>2</sub>/N<sub>3</sub> = negativní genotyp, pes nese dva nebo tři 12-meru.
- N<sub>2</sub>/P, N<sub>3</sub>/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

Datum vystavení zprávy: 25.11.2008

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

