GENOMIA
genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #012345

Detekce mutace 6.47 Mb inverze v FAM134B genu způsobující senzorickou neuropatii u border kolií

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 6.47 Mb inverze FAM134B genu způsobující senzorickou neuropatii (SN) u border kolií. Senzorická neuropatie je těžké neurologické onemocnění, při němž dochází k degeneraci senzorických a v menší míře také motorických nervových buněk. Klinické příznaky se začínají projevovat již u štěňat ve věku 2 – 7 měsíců. Zahrnují postupné zhoršování koordinace pohybu, špatnou hybnost v kloubech a extrémní napínání svalů končetin. Postižení jedinci nejsou schopni vnímat natažení jednotlivých svalů a šlach (ztráta proprioreceptce). Kromě toho dochází i ke ztrátě receptorů bolesti (nociceptory), což dokonce vede k samovolnému okusování a mrzačení koncových částí tlapek.

Mutace způsobující senzorickou neuropatii u border kolií je děděna autosomálně recesivně. To znamená, že se nemoc rozvine pouze u jedinců P/P, kteří zdědí od obou svých rodičů mutovaný gen. Přenašeči mutovaného genu N/P jsou klinicky zdraví, ale přenášejí nemoc na své potomky. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých (N/N), 50 % potomků přenašečů (N/P) a 25 % potomků (P/P) zdědí od obou rodičů mutovaný gen a budou postiženi SN.

Metoda: SOP171-SN, fragmentační analýza

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 s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

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