

**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 = pozitivní)

**Komentář k výsledku**

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace 6.47 Mb inverze FAM134B genu způsobující sensorickou neuropatii (SN) u border kolií. Sensorická neuropatie je těžké neurologické onemocnění, při němž dochází k degeneraci sensorických 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 propriorecepce). Kromě toho dochází i ke ztrátě receptorů bolesti (nociceptory), což dokonce vede k samovolnému okusování a mrzačení koncových částí tlapek.

Mutace způsobující sensorickou 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

