

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 c.618_620delCCT genu HEXB způsobující gangliosidosu typu 2 (GM2) u plemene Shiba-Inu. GM2 je střádavé lysozomální onemocnění, při kterém dochází k hromadění glykolipidu gangliosidu GM2 v různých tkání díky nedostatku enzymu hexosaminidázy. Mezi projevy GM2 patří menší vzrůst postižených štěňat, ataxie a třes hlavy. První klinické příznaky se objevují již v útlém věku štěňat a s postupem času zhoršují. Později je možné pozorovat špatnou koordinaci pohybů téměř znemožňující chůzi, celkový třes, dále není jedinec schopný sám přijímat potravu a zdravotní stav vede k úmrtí jedince, nebo k indikované euthanasii.

Obdobné klinické projevy má i gangliosidosa typu 1 (GM1), která má jinou genetickou příčinu a není tímto testem vyloučena.

Mutace způsobující GM2 u Shiba-Inu 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 (N/P) 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 GM2.

Metoda: SOPAgriseq_canine, ngs

Datum vystavení zprávy: 06.02.2021

Datum provedení zkoušky: 01.02.2021 - 06.02.2021

Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře



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