

Zákazník: Roman Kaiml, Svojsíkova 654, 27309 Kladno, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 23-19327

Datum přijetí vzorku: 20.07.2023

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Fantasy Fly Jo-Bear

Rasa: Zlatý retriever

Mikročip: 990 000 005 779 879

Registrační číslo: ČLP/GR/23651/2022

Datum narození: 7.5.2021

Pohlaví: samec

Datum odběru: 19.07.2023

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Jiří Lukáš, KVL 4173

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.934_935delAG genu CLN5, která způsobuje neuronální ceroidní lipofuscinózu (NCL) u zlatých retrieverů. Pro onemocnění NCL které je charakteristické shromažďování lipopigmentů (ceroidu a lipofuscinu) v lysozomech. Onemocnění se projevuje progredujícími neurologickými příznaky, včetně dezorientace, zhoršení motorických funkcí, úzkosti, agrese, záchvatů a potíží s příjmem potravy. Obvykle dochází i ke zhoršení až ztrátě zraku. Počátek a klinický průběh choroby jsou značně proměnlivé a individuální. Příznaky se začínají nejčastěji projevovat po 15 měsících věku. Míra neurodegenerace se s věkem zvyšuje, u všech postižených jedinců se vyvinou psychické abnormality a křeče. Pozorovány mohou být i změny v chůzi a postavení - klopýtavá chůze, ztuhlost nohou, třes.

Mutace způsobující NCL u zlatých retrieverů 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 NCL.

Metoda: SOPAgriseq_canine, ngs

Datum vystavení zprávy: 01.08.2023

Datum provedení zkoušky: 20.07.2023 - 01.08.2023

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