

Zpráva o výsledku zkoušky #019260:

Vyšetřovaný

Vzorek: 12-10203
Jméno: ODETTA FITMIN
Rasa: Border kolie
Tetovací číslo: ---
Mikročip: 972 000 000 781 950
Datum narození: 01.02.2008
Pohlaví: samice
Datum přijetí vzorku: 12.04.2012
Vyšetřovaný materiál: krev
Odběr potvrzen veterinářem.

**Detekce mutace c.619C>T genu CLN5
způsobující NCL u psů plemene border kolie
metodou PCR-RFLP**

Zákazník

DIBAQ a.s.
Helvíkovice 90
564 01 Žamberk
Czech Republic

Výsledek: Mutace nebyla detekována (N/N)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena mutace c.619C>T genu CLN5, která vede k vytvoření předčasného terminačního kodonu v pozici 206 CLN5. Neuronální ceroidní lipofusinoza (NCL) je neurodegenerativní onemocnění, pro které je charakteristické shromažďování lipopigmentů (ceroidu a lipofuscinu) v lysozomech. Počátek a klinický průběh choroby jsou značně proměnlivé a individuální. Míra neurodegenerace se s věkem zvyšuje, u všech postižených jedinců se vyvinou psychické abnormality a ataxie. Lze pozorovat např. zvýšený neklid, agresi, halucinace, hyperaktivitu, epileptické záchvaty. Doprovodným příznakem bývá poškození sítnice ukládáním lipopigmentů. Postižená zvířata se zřídka dožijí více než 28 měsíců věku.

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

Metoda: SOP39

Datum vystavení zprávy: 18.04.2012

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Kateřina Štampachová, analytik

Štampachová

Genomia s.r.o., Janáčkova 51, 32300 Plzeň, Czech Republic, DIČ: CZ25212991
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999