

Vyšetřovaný

Vzorek: 16-22305
Jméno: Jet Ferenčík
Rasa: Border kolie
Mikročip: 941 000 016 040 527
Registrační číslo: SK-SKJ/SPKP/RG723
Datum narození: 27.3.2015
Pohlaví: neznámé
Datum přijetí vzorku: 11.08.2016
Vyšetřovaný materiál: krev
Při odběru byla ověřena identita jedince.
Ověřil/a MVDr. Ekr Jaromír

Zákazník

Alena Kynclová
ČSA 675
74787 Budišov nad Budišovkou
Czech Republic

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.619C>T genu CLN5 způsobující NCL u psů plemene border kolii. Mutace 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 vlivem ukládání lipopigmentů. Postižená zvířata se zřídka dožijí více než 28 měsíců věku.

Mutace způsobující NCL u border kolii 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: SOP172-NCL-border, přímé sekvenování DNA

Datum vystavení zprávy: 19.08.2016

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Barbora Bláhová, analytik

