

**Zpráva o výsledku zkoušky #015115:**

**Vyšetřovaný**

Vzorek: 11-33411  
Jméno: Avenue Alkyra  
Rasa: Border kolie  
Tetovací číslo: 1298  
Mikročip: 972000000286296  
Datum narození: 21.5.2005  
Pohlaví: samice  
Datum přijetí vzorku: 12.12.2011  
Vyšetřovaný materiál: krev  
Odběr potvrzen veterinářem.

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

**Zákazník**

Alena Kynclová  
ČSA 675  
74787 Budišov nad Budišovkou  
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; tito 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: 13.12.2011

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Markéta Dajbychová, zástupce vedoucí laboratoře

*Dajbychová*

Genomia s.r.o., Teslova 3, 30100 Plzeň, Czech Republic, IČZ: 44929000  
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 378 051 410