

**Vyšetřovaný**

Vzorek: 18-35217  
Jméno: Nina  
Rasa: Alpský jezevčikovitý brakýř  
Mikročip: 688 052 000 004 773  
Registrační číslo: ČLP/ABJ/4608  
Datum narození: 03.05.2011  
Pohlaví: samice  
Datum přijetí vzorku: 04.01.2019  
Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

**Zákazník**

Martin Křížák  
Ve Dvoře 441  
69112 Boleradice  
Czech Republic

**Výsledek: Mutace byla detekována v heterozygotním stavu (N/P)**

**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 g.30852988\_30902901del genu CLN8 způsobující onemocnění NCL8 (neuronální ceroidní lipofuscinóza typu 8) u plemene alpský jezevčikovitý brakýř. Symptomy NCL jsou velmi variabilní. Obvykle zahrnují neurologické příznaky jako je dezorientace, úzkostné stavy a agresivita, záchvaty a potíže s příjmem potravy. Běžně se objevuje náhlá ztráta zraku. 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, tuhost nohou.

Mutace způsobující NCL8 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 NCL8.

Metoda: SOP176-NCL8, ASA-PCR

Datum vystavení zprávy: 07.01.2019

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

