

Vyšetřovaný

Vzorek: 18-40729
Jméno: Effi z Údolí Rožnova
Rasa: Alpský jezevčíkovitý brakýř
Tetovací číslo: 4636
Mikročip: 941000018330870
Registrační číslo: ABJ/4636
Datum narození: 09.04.2012
Pohlaví: samice
Datum přijetí vzorku: 24.05.2018
Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice
Při odběru byla ověřena identita jedince.
Ověřil/a Jolana Michalcová, ČKCHABJ

Zákazník

Niebauer Jiří
Vrabcov 9
34201 Sušice
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 g.30852988_30902901del genu CLN8 způsobující onemocnění NCL8 (neuronální ceroidní lipofuscinóza typu 8) u plemene alpský jezevčíkovitý 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: 30.05.2018

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

