

Detekce mutace g.30852988\_30902901del  
CLN8 genu způsobující NCL8  
u alpských jezevčikovitých brakýřů

**Zákazník:** Jan Sedláček, Budišov 264, 67503 Budišov, Czech Republic

**Vyšetřovaný:**

Vzorek: 25-42814

Datum přijetí vzorku: 20.06.2025

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

**Jméno:** Bekky z Rohovského kopce

**Rasa:** Alpský jezevčikovitý brakýř

Mikročip: 900163000163239

Registrační číslo: ČLP/ABJ/6197

Datum narození: 15.05.2023

Pohlaví: samice

Datum odběru: 15.06.2025

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a Libor Hanzlík, poradce chovu ČKCHABJ

**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 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, ztuhlost 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: 04.07.2025

Datum provedení zkoušky: 20.06.2025 - 04.07.2025

Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

