

Zákazník: Romana Špottová, Zahradní 124, 25163 Strančice, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 21-06322

Datum přijetí vzorku: 11.03.2021

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Iris Mon Amour Emia Alva

Rasa: Papillon

Mikročip: 203 098 100 430 007

Registrační číslo: CMKU/PAP/4413/19/20

Datum narození: 10.1.2019

Datum odběru: 10.03.2021

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Hana Prausová, KVL 5291

Výsledek: Mutace nebyla detekována (N/N)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.1579G>A genu PLA2G2 způsobující onemocnění neuroaxonální dystrofii (NAD) u plemene papillon a phaléne. NAD je vzácná neurodegenerativní porucha. První příznaky se objevují kolem 3. měsíce. Mezi příznaky patří problémy s chůzí až ochrnutí, obrna končetin, třes hlavy či celého těla, neschopnost stát a od 6. měsíce se objevují neurologické příznaky jako slepota, strabismus, ztráta reakce na hrozbu, zhoršená schopnost příjmu jídla a postupně se rozvíjí mozečková atrofie.

Mutace způsobující NAD je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích PLA2G2 genu (P/P). Přenašeči mutovaného genu (N/P) jsou klinicky zdraví, ale mohou přenášet mutaci na své potomky. Jedinci s výsledkem N/N jsou bez rizika onemocnění. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých, 50 % potomků přenašečů a 25 % potomků zdědí od obou rodičů mutovaný gen a bude postiženo NAD.

Metoda: SOP173-NAD, PCR-RFLP

Datum vystavení zprávy: 18.03.2021

Datum provedení zkoušky: 11.03.2021 - 18.03.2021

Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře



Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

Kód pro ověření zprávy je 3R4E-3MD4-463F-QA4C-KDQF. Jděte na www.genomia.cz pro ověření.

Zpráva o výsledku zkoušky nesmí být bez souhlasu laboratoře reprodukována jinak než celá.

Výsledek se vztahuje pouze ke vzorku tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.