

Zákazník: Kateřina Lukešová, Valouškova 4, 63500 Brno, Czech Republic**Vyšetřovaný:**

Vzorek: 24-01307

Datum přijetí vzorku: 16.01.2024

Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Brave to Fly Verline**Rasa:** Australský ovčák

Mikročip: 941 000 022 670 317

Registrační číslo: CMKU/AUO/5556/19

Datum narození: 22.5.2019

Pohlaví: samice

Datum odběru: 15.01.2024

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Matěj Sonnenschein, KVL 7608

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 c.829T>C genu CLN6 způsobující onemocnění neuronální ceroidní lipofuscinóza typu 6 (NCL6) u australských ovčáků. Onemocnění NCL je charakteristické hromaděním odpadních látek lipidové povahy v nervových buňkách. Přítomností obrovského množství lipofuscinu a jeho vzrůstajícím tlakem jsou narušovány a ničeny nervové buňky v mozkové kůře a mozečku a buňky sítnice. Symptomy mohou zahrnovat ztrátu zraku, změny chování, zhoršení motorických a kognitivních schopností, objevují se i záchvaty podobné epilepsii. Nástup nemoci nastává přibližně ve věku jednoho a půl roku. Nemoc končí smrtí psa, obvykle do jednoho roku po objevení prvních známek nemoci.

Mutace způsobující NCL6 je děděna autozomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích CLN6 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 NCL6.

Metoda: SOPAgriSeq_canine, ngs

Datum vystavení zprávy: 03.02.2024

Datum provedení zkoušky: 16.01.2024 - 03.02.2024

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 BRAH-E8BM-Y8XM-3K6X-1ME6. 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.