

Zákazník: Lenka Orzelová, Bohumínská 437/42, 710 00 Slezská Ostrava, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 24-40118

Datum přijetí vzorku: 30.01.2024

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Carramia Royal Glow

Rasa: Pudl Velký

Mikročip: 941000027192388

Registrační číslo: CMKU/P/23254/22

Datum narození: 17.7.2022

Pohlaví: samice

Datum odběru: 27.01.2024

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a Ing. Nikola Eretová, Genomia s.r.o.

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.152T>G ATF2 genu způsobující onemocnění NEWS (neonatal encephalopathy with seizures; neonatální encefalopatie) u plemena velkých pudlů. NEWS je dědičné smrtelné onemocnění mozku. Nemocná štěňata jsou při narození menší a slabší než jejich zdraví sourozenci; postižení umírají v důsledku tonicko-klonickým křečí do sedmi týdnů života.

Mutace způsobující NEWS 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 NEWS.

Metoda: SOPAgriseq_canine, ngs

Datum vystavení zprávy: 12.02.2024

Datum provedení zkoušky: 30.01.2024 - 12.02.2024

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