

Vyšetřovaný

Vzorek: 17-07916
Jméno: Silver Skydiver Advocate
Rasa: Labradorský retriever
Mikročip: 804 098 100 099 956
Registrační číslo: ČLP/LR/32361
Datum narození: 18.10.2016
Pohlaví: samec
Datum přijetí vzorku: 28.03.2017
Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Zákazník

Alena Šiplová
Radošov 224
36272 Kyselka
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.9459_9460ins236 PLPLA genu způsobující onemocnění CNM (centronukleární myopatii nebo také HMLR (hereditary myopathy of Labrador retrievers)) u plemene labradorský retrívř. CNM je geneticky podmíněný defekt ve vývoji svalových vláken. Onemocnění se začíná projevovat od dvou týdnů věku štěňat, svalová atrofie postupně postihuje pohybové i polykací svalstvo. Postižení jedinci umírají během prvních týdnů či měsíců života.

Mutace způsobující CNM je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců P/P, kteří mají mutaci v obou kopiích PLPLA genu. Přenašeči mutovaného genu N/P jsou klinicky zdraví, ale mohou přenášet mutaci 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 bude postiženo CNM.

Metoda: SOP176-CNM, ASA-PCR

Datum vystavení zprávy: 05.04.2017

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Markéta Dajbychová, zástupce vedoucí laboratoře

