

Zákazník: Mgr. Eva Šmídová, Sídliště I, 17, 25168 Kamenice, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 23-01307

Datum přijetí vzorku: 20.01.2023

Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Betty Calon Lan

Rasa: Francouzský buldoček

Mikročip: 900 203 000 048 836

Registrační číslo: CMKU/FB/12184/21

Datum narození: 20.7.2021

Pohlaví: samice

Datum odběru: 19.01.2023

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Anna Fričková, KVL 7170

Výsledek: N₂/N₂

Kódy výsledků:

- N₂/N₂, N₃/N₃, N₂/N₃ = negativní genotyp, pes nese dva nebo tři 12-mery.
- N₂/P, N₃/P = přenašeč epilepsie Lafora.
- P/P = pes postižený epilepsií Lafora.

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence expanze repetitivního 12-meru v NHLRC1 genu způsobující epilepsii Lafora u plemen bígl, miniaturní drsnosrstý jezevčík, baset a čivava. Výskyt této mutace u dalších plemen nelze vyloučit.

Onemocnění Lafora je typ dědičné epilepsie. Klinické příznaky se zpravidla objevují ve věku 5 - 6 let psa nebo později. Epileptické záchvaty se projevují nepravidelnými prudkými záškuby svalů. S postupem času se přidávají i jiné neurologické symptomy jako ataxie, mrkání, slepota nebo demence. Tato forma epilepsie je neléčitelná a fatální.

Expanze repetitivního 12-meru způsobující epilepsii Lafora je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců P/P, kteří mají expanzi v obou kopiích NHLRC1 genu. Přenašeči mutovaného genu N/P jsou klinicky zdraví, ale mohou přenášet mutaci na své potomky. V případě krytí dvou přenašečů bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých, 50 % potomků přenašečů a 25 % potomků zdědí od obou rodičů mutovaný gen a bude postiženo epilepsií.

Metoda: SOP187-Lafora, ASA-PCR z DNA modifikovaného templátu, v rozsahu akreditace

Datum vystavení zprávy: 08.02.2023

Datum provedení zkoušky: 20.01.2023 - 08.02.2023

Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře



Genomia je zkušební laboratoř č.1549 akreditovaná ČIA podle ČSN EN ISO/IEC 17025:2018.

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 9KR6-W767-TAHK-DMYJ-W1R1. 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.