

Zákazník: Jindřiška Hlinová, Smrková 2222, 39301 Pelhřimov, Czech Republic**Vyšetřovaný:**

Vzorek: 20-30026

Datum přijetí vzorku: 30.10.2020

Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Dorra z Brtnických lesů**Rasa:** Labradorský retriever

Mikročip: 945 000 006 127 741

Registrační číslo: ČLP/LR/35536

Datum narození: 28.4.2019

Pohlaví: samice

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Libor Vlček, KVL 4041

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 myopatie nebo také HMLR (hereditary myopathy of Labrador retrievers)) u plemene labradorský retrievr. 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: 12.11.2020

Datum provedení zkoušky: 30.10.2020 - 12.11.2020

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 Q2HM-WW9Q-J5CY-84JJ-K97K. 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.