

Zpráva o výsledku zkoušky #022817:

Vyšetřovaný

Vzorek: 12-20009
Jméno: BUDDY The Family Treasure
Rasa: Coton de Tulear
Tetovací číslo: 1683
Mikročip: 900 008 800 178 446
Datum narození: 15.05.2011
Pohlaví: samec
Datum přijetí vzorku: 25.07.2012
Vyšetřovaný materiál: krev
Při odběru byla ověřena identita jedince.

Detekce mutace inserce retrotranspozonu v genu GRM1 způsobující onemocnění BNAt u plemene Coton de Tulear metodou ASA-PCR

Zákazník

František Zitta
Lotyšská 648/4
160 00 Praha 6 Bubeneč
Czech Republic

Výsledek: Mutace nebyla detekována (N/N)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence inserce retrotranspozonu v GRM1 genu způsobující neonatální ataxii (BNAt – Bandera's neonatal ataxia) u plemene Coton de Tulear. BNAt je neurologický symptom projevující se poruchou koordinace pohybů štěňat již krátce po narození.

Mutace způsobující BNAt u Coton de Tulear je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích genu (jedinci s výsledkem P/P, pozitivní/positivní). Přenašeči mutovaného genu (N/P, tzn. negativní/positivní) jsou klinicky zdraví, ale mohou přenášet mutaci na své potomky. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých, 50 % potomků přenašečů a 25 % potomků zdědí od obou rodičů mutovaný gen a bude postiženo BNAt.

Metoda: SOP90, akreditovaná metoda

Senzitivita metody (pravděpodobnost, že byla správně detekována mutovaná alela v genu u heterozygota nebo mutovaného homozygota) je vyšší než 99%. Specificita metody (pravděpodobnost, že byla správně detekována zdravá alela v genu u heterozygota nebo zdravého homozygota) je vyšší než 99%.

Datum vystavení zprávy: 03.08.2012

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

Genomia je zkušební laboratoř akreditovaná ČIA pod číslem 1549.
Genomia s.r.o, Janáčkova 51, 32300 Plzeň, Czech Republic, DIČ: CZ25212991
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

