

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.391del genu HEXB způsobující gangliosidosu typu 2 (GM2, Sandhoffova choroba) u toy pudlů. Při tomto onemocnění dochází k hromadění GM2 gangliosidů v různých tkáních v důsledku nedostatku enzymu hexosaminidázy, jehož úkolem je rozložit gangliosid GM2 na jeho složky. Onemocnění je charakterizované progresivní neuromuskulární dysfunkcí a poruchou růstu v raném věku.

Mutace způsobující GM2 u toy pudlů je děděna autozomálně recesivně. Nemoc se projeví pouze u jedinců P/P, kteří zdědí mutace od obou rodičů. Jedinci s genotypem N/P se jeví klinicky zdraví, ale geneticky jsou přenašeči nemoci (předávají vadu svým potomkům). V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých (N/N), 50 % potomků přenašečů (N/P) a 25 % zdědí od obou rodičů mutovanou alelu a budou postiženi GM2 (P/P).

Metoda: SOPAgriseq_canine, ngs

Datum vystavení zprávy: 09.02.2024

Datum provedení zkoušky: 30.01.2024 - 09.02.2024

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

Kód pro ověření zprávy je YCT6-JKQK-Y9EJ-9A75-23HB. 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.