

Zákazník: Roman Pecár, Chlístovice 79, 28401 Kutná Hora, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 25-42308

Datum přijetí vzorku: 09.06.2025

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Chief La Blankpapilio

Rasa: Bílý švýcarský ovčák

Mikročip: 203 098 100 586 405

Registrační číslo: CMKU/ACO/7185/24

Datum narození: 30.01.2024

Pohlaví: samec

Datum odběru: 07.06.2025

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a Mgr. Lucie Andrlová, 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.2839del genu RELN způsobující mozečkovou hypoplazii u bílých švýcarských ovčáků. Hypoplazie mozečku znamená jeho neúplné vyvinutí. U bílých švýcarských ovčáků se objevuje společně s lissencefalií, vývojovou vadou charakterizovanou abnormální stavbou mozkové tkáně, bez typických záhybů a zářezů. Stav také doprovází středně těžký hydrocefalus s roztažením mozkových komor. Onemocnění se projevuje ataxií již u štěnat ve věku 2 týdnů.

Mutace způsobující mozečkovou hypoplazii je děděna autosomálně recesivně. To znamená, že se nemoc rozvine pouze u jedinců P/P, kteří zdědí od obou svých rodičů mutovaný gen. Přenašeči mutovaného genu N/P jsou klinicky zdraví, ale přenášejí nemoc 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 budou postiženi mozečkovou hypoplazií.

Metoda: SOPAgriseq_canine, ngs

Datum vystavení zprávy: 18.06.2025

Datum provedení zkoušky: 09.06.2025 - 18.06.2025

Schválila: Mgr. Markéta Dajbychová, zástupce 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 XJQ8-47ER-ERDH-KBMB-4WCN. 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 zkoušenému vzorku, tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.