

**Vyšetřovaný**

Vzorek: 16-20637  
Jméno: OMEGA BRETT  
Rasa: Border kolie  
Mikročip: 958 000 010 031 357  
Registrační číslo: CMKU/BOC/9201/-16/14/16  
Datum narození: 09.06.2014  
Pohlaví: samec  
Datum přijetí vzorku: 01.11.2016  
Vyšetřovaný materiál: krev  
Při odběru byla ověřena identita jedince.  
Ověřil/a MVDr. Kristýna Bernardová

**Zákazník**

MIROSLAV KOŠKO  
PODKOST 57  
506 01 LIBOŠOVICE  
Czech Republic

**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.619C>T genu CLN5 způsobující NCL u psů plemene border kolii. Mutace vede k vytvoření předčasného terminačního kodonu v pozici 206 CLN5. Neuronální ceroidní lipofusinoza (NCL) je neurodegenerativní onemocnění, pro které je charakteristické shromažďování lipopigmentů (ceroidu a lipofuscinu) v lysozomech. Počátek a klinický průběh choroby jsou značně proměnlivé a individuální. Míra neurodegenerace se s věkem zvyšuje, u všech postižených jedinců se vyvinou psychické abnormality a ataxie. Lze pozorovat např. zvýšený neklid, agresi, halucinace, hyperaktivitu, epileptické záchvaty. Doprovodným příznakem bývá poškození sítnice vlivem ukládání lipopigmentů. Postižená zvířata se zřídka dožijí více než 28 měsíců věku.

Mutace způsobující NCL u border kolii 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 NCL.

Metoda: SOP172-NCL-border, přímé sekvenování DNA

Datum vystavení zprávy: 09.11.2016

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



Genomia s.r.o, Janáčkova 51, 32300 Plzeň, Czech Republic  
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999