

Zákazník: Dušan Kollárik, Belá 33, 03811 Belá-Dulice, Slovak Republic**Vyšetřovaný:**

Vzorek: 25-05401

Datum přijetí vzorku: 04.03.2025

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Heidi Bella Aurea**Rasa:** Zlatý retriever

Mikročip: 941 000 026 557 633

Registrační číslo: SPKP 4826/24

Datum narození: 17.6.2023

Pohlaví: samice

Datum odběru: 28.02.2025

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Juraj Chorváth, 0011

Výsledek: MTMR2 Mutace nebyla detekována (N/N)**Výsledek:** SH3TC2 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.1924C>T genu SH3TC2 a mutace c.1479+1G>A genu MTMR2 způsobující hypomyelinizační polyneuropatii u zlatých retrívů. Hypomyelinizační polyneuropatie je geneticky podmíněné onemocnění postihující periferní nervový systém. Dochází při něm k nedostatečné produkci myelinové pochvy, což způsobuje svalovou slabost, ztrátu reflexů a obtíže s koordinací pohybů.

Mutace způsobující hypomyelinizační polyneuropatii jsou děděny pravděpodobně 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 hypomyelinizační polyneuropatií (P/P).

Metoda: SOPAgriseq_canine, ngs

Datum vystavení zprávy: 14.03.2025

Datum provedení zkoušky: 04.03.2025 - 14.03.2025

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 WYT4-6BHQ-B5D5-JH85-D8W9. 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.