

Zákazník: Věra Přadková, ██████████ Kopřivnice 1, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 20-13124

Datum přijetí vzorku: 15.05.2020

Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Dark Angel Dunnottar

Rasa: Border kolie

Mikročip: 953 010 003 728 872

Registrační číslo: CMKU/BOC/12393/19

Datum narození: 21.3.2019

Pohlaví: samec

Datum odběru: 14.05.2020

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Veronika Pěnkavová, KVL 6339

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 neuronální ceroidní lipofusínózu typ 5 (NCL5) u border kolíí a australských honáckých psů. NCL je neurodegenerativní onemocnění, pro které je charakteristické shromažďování lipopigmentů (ceroidu a lipofuscínu) 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 NCL5 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 NCL5.

Metoda: SOP172-NCL5, přímé sekvenování DNA

Datum vystavení zprávy: 21.05.2020

Datum provedení zkoušky: 15.05.2020 - 21.05.2020

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

Customer: Věra Přadková, [REDACTED] Kopřivnice 1, Czech Republic

Sample:

Sample: 20-13124

Date received: 15.05.2020

Sample type: blood

Information provided by the customer

Name: Dark Angel Dunnottar

Breed: Border Collie

Microchip: 953 010 003 728 872

Reg. number: CMKU/BOC/12393/19

Date of birth: 21.3.2019

Sex: male

Date of sampling: 14.05.2020

The identity of the animal has been checked by MVDr. Veronika

Pěnkavová, KVL 6339

Result: Mutation was not detected (N/N)

Legend: N/N = wild-type genotype. N/P = carrier of the mutation. P/P = mutated genotype (individual will be most probably affected with the disease). (N = negative, P = positive)

Explanation

Presence or absence of mutation c.619C>T in CLN5 gene causing Neuronal Ceroid Lipofuscinosis type 5 (NCL5) in border collies and australian cattle dogs was tested. NCL is a neurodegenerative disorder that is characteristic by accumulation of lipopigments (coroid and lipofuscin) in the lysosomes. The beginning and clinical course of the disease are very individual. The rate of neurodegeneration increases together with the age. Mental abnormalities and ataxia usually develop in all affected dogs. Increased restlessness, aggression, hallucinations, hyperactivity and epileptic attacks can be observed as well. Accompanying symptom is damaged retina due to lipopigment storage. Affected individuals rarely survive more than 28th month of age.

Mutation that causes NCL5 is inherited autosomally recessively which means that the disease develops only in dogs who inherit mutated allele from both parents; disease affects dogs with P/P genotype only. The dogs with N/P genotype are considered carriers of the disease (heterozygotes). In offspring of two heterozygous animals following genotype distribution can be expected: 25 % N/N, 25 % P/P and 50 % N/P.

Method: SOP172-NCL5, direct DNA sequencing

Date of issue: 21.05.2020

Date of testing: 15.05.2020 - 21.05.2020

Approved by: Mgr. Markéta Dajbychová, Deputy Laboratory Manager



Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

Report verification code is: 6C53-FMH9-8JQC-5ABK-9C2J. You can verify report online at www.genomia.cz
Without a written consent by the lab, the report must not be reproduced unless as a whole.

The result refers only to the sample as received. Genomia is not responsible for the accuracy of the information provided by the customer.