

Zákazník: MVDr. Michaela Riedlová, Nám. Interbrigády 948/4, 16000 Praha 6, Czech Republic**Vyšetřovaný:**

Vzorek: 20-14648

Datum přijetí vzorku: 28.05.2020

Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Anastasia The Velvet Fur**Rasa: Pudl Velký**

Mikročip: 203 098 100 412 980

Datum narození: 28.10.2017

Pohlaví: samice

Majitelka: Ing. Kateřina Málková

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.152T>G ATF2 genu způsobující onemocnění NEWS (neonatal encephalopathy with seizures; neonatální encefalopatie) u plemena velkých pudlů. NEWS je dědičné smrtelné onemocnění mozku. Nemocná štěňata jsou při narození menší a slabší než jejich zdraví sourozenci; postižení umírají v důsledku tonicko-klonickým křečí do sedmi týdnů života.

Mutace způsobující NEWS 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 NEWS.

Metoda: SOP172-NEWS, přímé sekvenování DNA

Datum vystavení zprávy: 05.06.2020

Datum provedení zkoušky: 28.05.2020 - 05.06.2020

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

Kód pro ověření zprávy je R1QC-6CNU-M8CW-YQK5-EY38. 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.