GENOMIA
genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #319826

Detekce mutace c.1579G>A genu PLA2G2 způsobující onemocnění NAD u plemene papillon a phaléne

Zákazník: Serhii Korenchenko, Mladé gardy 2781, 8, 434 01 Most, Czech Republic
Vyšetřovaný:
Vzorek: 25-33529
Datum přijetí vzorku: 02.01.2026
Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem
Jméno: DANALIYA FLY FINKI
Rasa: Papillon
Mikročip: 900 233 001 513 475
Registrační číslo: CMKU/PAP/6014/-25/24
Datum narození: 22.05.2024
Pohlaví: samice
Datum odběru: 22.12.2025
Při odběru byla ověřena identita jedince.
Ověřil/a MVDr. Alice Šimková, KVL 7073

Výsledek: Mutace nebyla detekována (N/N)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.1579G>A genu PLA2G2 způsobující onemocnění neuroaxonální dystrofii (NAD) u plemene papillon a phaléne. NAD je vzácná neurodegenerativní porucha. První příznaky se objevují kolem 3. měsíce. Mezi příznaky patří problémy s chůzí až ochrnutí, obrna končetin, třes hlavy či celého těla, neschopnost stát a od 6. měsíce se objevují neurologické příznaky jako slepota, strabismus, ztráta reakce na hrozbu, zhoršená schopnost příjmu jídla a postupně se rozvíjí mozečková atrofie.

Mutace způsobující NAD je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích PLA2G2 genu (P/P). Přenašeči mutovaného genu (N/P) jsou klinicky zdraví, ale mohou přenášet mutaci na své potomky. Jedinci s výsledkem N/N jsou bez rizika onemocnění. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých, 50 % potomků přenašečů a 25 % potomků zdědí od obou rodičů mutovaný gen a bude postiženo NAD.

Metoda: SOP188-MPS-canine, MPS, v rozsahu akreditace

Datum vystavení zprávy: 08.01.2026
Datum provedení zkoušky: 02.01.2026 - 08.01.2026
Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

verified and certified document
GENOMIA genetic laboratory

Genomia je zkušební laboratoř č.1549 akreditovaná ČIA podle ČSN EN ISO/IEC 17025:2018.
Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

ilac-MRA L 1549

Kód pro ověření zprávy je BWB4-7RDD-X3K1-AHJ5-QCAY. 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.