GENOMIA
genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #340924

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

Zákazník: Serhii Korenchenko, Mladé gardy 2781/1, 43401 Most 1, Czech Republic
Vyšetřovaný:
Vzorek: 26-14508
Datum přijetí vzorku: 18.06.2026
Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem
Jméno: DANALIYA FLY KODI-ARCH
Rasa: Papillon
Mikročip: 900 263 004 156 117
Registrační číslo: CMKU/PAP/6125/-26/25
Datum narození: 05.05.2025
Pohlaví: samec
Datum odběru: 17.06.2026
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: 25.06.2026
Datum provedení zkoušky: 18.06.2026 - 25.06.2026
Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

verified and certified document GENOMIA genetic laboratory