

Vyšetřovaný

Vzorek: 19-28036
Jméno: Aichen la Blankpapilio
Rasa: Bílý švýcarský ovčák
Mikročip: 203 098 100 426 078
Registrační číslo: CMKU/ACO/4333/18
Datum narození: 26.04.2018
Pohlaví: samice
Datum přijetí vzorku: 13.12.2019
Vyšetřovaný materiál: krev
Při odběru byla ověřena identita jedince.
Ověřil/a MVDr. Lenka Pokorná

Zákazník

Lenka Pecárová
Chlístovice 79
28401 Kutná Hora
Czech Republic

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.118G>A v SOD1 genu způsobující degenerativní myelopatii (DM) u mnoha plemen psů. Tato mutace bývá někdy označována SOD1A. Nemoc se projevuje postupnou ztrátou schopnosti pohybu, stav se zhoršuje až do úplného ochrnutí. Věk nástupu nemoci i míra závažnosti projevů se mezi plemeny liší.

Mutace SOD1A je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích SOD1 genu (jedinci s výsledkem P/P). Přenašeči mutovaného genu (jedinci s výsledkem N/P) jsou klinicky zdraví, ale mohou přenášet mutaci na své potomky. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých, 50 % potomků přenašečů a 25 % potomků zdědí od obou rodičů mutovaný gen a bude postiženo degenerativní myelopatií.

Test nevylučuje existenci jiné, dosud neznámé, mutace způsobující DM. U bernských salašnických psů byla identifikována ještě mutace SOD1B zodpovědná za vznik DM - tento test mutaci SOD1B nezohledňuje.

Analýzu provedla partnerská laboratoř. Genomia garantuje kvalitu práce svého partnera.

Metoda: SOP175-DM, real-time PCR-ASA

Datum vystavení zprávy: 20.12.2019

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Markéta Dajbychová, zástupce vedoucí laboratoře

