GENOMIA
genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #012345

Detekce mutace c.627C>G KCNJ10 genu způsobující onemocnění SCA u psů

Zákazník: Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic
Vyšetřovaný:
Vzorek: 21-12345
Datum přijetí vzorku: 01.02.2021
Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem
Jméno: Lassie DEMO
Rasa: Plemeno
Tetovací číslo: 1392013
Mikročip: 123 456 789 012 345
Registrační číslo: REGQ12345
Datum narození: 1.1.2020
Pohlaví: samice
Datum odběru: 01.02.2021
Při odběru byla ověřena identita jedince.

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 = positivní)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.627C>G KCNJ10 genu způsobující onemocnění SCA (Spinocerebellar Ataxia) u Parson Russell teriérů, Jack Russell teriérů a hladkosrstých foxteriérů. Klinické příznaky obvykle začínají být patrné mezi 2. až 6. měsícem života. Dochází k degeneraci míšních nervů přenášejících informace do mozečku. Příznaky jsou velmi podobné jako u psů postižených LOA (Late Onset Ataxia), začínají problémy s koordinací při chůzi, běhu, otáčení i skákání. Problémy s koordinací pohybů jsou často velmi progresivní. U většiny psů se projeví myokymie - neřízené stahování svalů, které se také postupně zhoršuje a vede až k celkové svalové křeči a přehřátí. U některých psů se objevují i epileptické záchvaty.

Mutace způsobující SCA je děděna autosomálně recesivně. To znamená, že nemoc se projeví pouze u jedinců P/P, kteří nesou mutaci v obou alelách KCNJ10 genu. U heterozygotních jedinců (N/P) se onemocnění neprojeví, ale jsou jeho přenašeči. Při krytí dvou heterozygotů bude teoreticky 25% potomků zdravých, 50% potomků budou přenašeči a 25% potomků zdědí od svých rodičů mutované geny a budou tedy postiženi chorobou SCA.

Test nevylučuje přítomnost mutace zodpovědné za jinou formu spinocereberální ataxie.

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

Datum vystavení zprávy: 06.02.2021
Datum provedení zkoušky: 01.02.2021 - 06.02.2021
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 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. 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.

SAMPLE