

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 = pozitivní)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.986T>C v genu KCNJ10 způsobující spongiózní cereberální degeneraci s cerebelární ataxií typ1 (SDCA1) u belgických ovčáků. Nevylučuje se výskyt mutace také u plemen, která byla v minulosti s belgickými ovčáky křížena, například u některých linií holandských ovčáků.

Gen KCNJ10 kóduje draselné kanály, které se nacházejí v centrálním nervovém systému, očích, vnitřním uchu a ledvinách. Narušení funkce draselného kanálu v kůře mozečku vede k hromadění draslíku mimo buňku, snížení membránového potenciálu a následnému vzniku neurologických záchvatů. První příznaky se objevují ještě před dosažením věku dvou měsíců.

Mutace způsobující SDCA1 je děděna autozomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích KCNJ10 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 SDCA1.

Metoda: SOPAgriseq_canine, ngs

Datum vystavení zprávy: 06.02.2021

Datum provedení zkoušky: 01.02.2021 - 06.02.2021

Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

