

**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.564\_567delAGAC genu DIRAS1 způsobující juvenilní myoklonickou epilepsii (JME) u plemene Rhodský ridgeback. Onemocnění je charakterizované náhlými, krátkými a nekontrolovatelnými kontrakcemi svalů. Epileptické záchvaty postihují především svaly hrudních končetin a trupu, krční svaly a svaly hlavy a obličeje. K nástupu epilepsie dochází u mladých psů, okolo šestého měsíce věku psa. Záchvaty se vyskytují zpravidla denně nebo téměř denně. Frekvence a intenzita záchvatů se může lišit mezi jednotlivými záchvaty daného jedince i mezi jednotlivými psy. Obvykle k nim dochází v době klidu, při usínání nebo v první fázi spánku. U některých psů mohou být záchvaty vyvolány fotosenzitivně.

Mutace c.564\_567delAGAC genu DIRAS1 způsobující JME u plemene Rhodský ridgeback je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců P/P, kteří mají mutaci v obou kopiích DIRAS1 genu. Přenašeči mutovaného genu 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 JME.

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



Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic  
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999