

**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.130\_131ins227 v ATP1B2 genu způsobující spongiózní cerebelární degeneraci s cerebelární ataxií typ 2 u belgických ovčáků. Nevylučuje se výskyt mutace také u plemen, která byla v minulosti s belgickými ovčáky křížena, například u některých linií holandských ovčáků. SDCA2 je variabilní z hlediska počátku onemocnění, závažnosti a histopatologických lézí. Věk nástupu cerebelárních dysfunkcí je okolo 4-6 týdnů věku štěněte, hlavními rysy jsou ataktická chůze, nerovnováha a nedostatečná koordinace pohybů. U postižených štěňat je pozorována chůze s doširoka rozkročenými zadními končetinami. Tímto způsobem se snaží udržet stabilitu a zlepšit pohybovou koordinaci. Prognóza se zhoršuje a obvykle vede k utracení postiženého štěněte.

Mutace způsobující SDCA2 je děděna autozomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích ATP1B2 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 SDCA2.

Metoda: SOP176-SDCA2, ASA-PCR

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

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.