

Zákazník: Miluše Rýznarová, Nová ulice, 304, 78972 Dubicko, Czech Republic**Vyšetřovaný:**

Vzorek: 24-32402

Datum přijetí vzorku: 02.12.2024

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: HARRINGTON Dorly Snowflake Fell**Rasa:** Pudl Trpasličí

Mikročip: 203 164 000 168 202

Registrační číslo: CMKU/P/24

Datum narození: 6.1.2024

Pohlaví: samec

Datum odběru: 29.11.2024

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a Kateřina Šašková, Genomia s.r.o.

Výsledek: Mutace byla detekována v heterozygotním stavu (N/P)**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: SOPAgriseq_canine, ngs

Datum vystavení zprávy: 05.12.2024

Datum provedení zkoušky: 02.12.2024 - 05.12.2024

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 C7H5-QWBY-5DX5-Y7JF-NR2K. 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.