

Zákazník: Alice Trojanová, Svatá 222, 143 00 Praha 4, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 21-15752

Datum přijetí vzorku: 16.06.2021

Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Sugar von Dages

Rasa: Knírač malý

Mikročip: 276 095 300 065 623

Registrační číslo: SPV20ZS G0609C

Datum narození: 6.9.2020

Pohlaví: samice

Datum odběru: 14.06.2021

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Jan Foltýn, KVL 5196

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.803C>T (p.Thr268Met) v CLCN1 genu způsobující kongenitální myotonii (MC = Myotonia Congenital) u miniaturních kníračů. MC je charakterizované poruchou uvolnění svalové kontrakce, následkem je svalová ztuhlost. Onemocnění patří mezi kanálopatie, tzn. je způsobeno mutací v genu kódujícím iontový kanál ve svalovém vlákne. Psi postižení touto chorobou mají velmi často ztuhlý krok, tzv. králičí běh, v některých případech dochází k nekontrolovanému točení a pádům. U postižených kníračů je oproti zdravým jedincům patrný předkus a zkrácená dolní čelist, pravděpodobně způsobené kontrakcemi čelistních svalů.

Mutace způsobující MC u miniaturních kníračů je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců P/P, kteří mají mutaci v obou kopiích CLCN1 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 % zdědí od obou rodičů mutovaný gen a budou postižení MC.

Metoda: SOP173-MC, PCR-RFLP, v rozsahu akreditace

Senzitivita metody (pravděpodobnost, že byla správně detekována mutovaná alela v genu u heterozygota nebo mutovaného homozygota) je vyšší než 99%. Specificita metody (pravděpodobnost, že byla správně detekována zdravá alela v genu u heterozygota nebo zdravého homozygota) je vyšší než 99%.

Datum vystavení zprávy: 18.06.2021

Datum provedení zkoušky: 16.06.2021 - 18.06.2021

Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře



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



Kód pro ověření zprávy je FYCT-18XY-3MD1-ENKR-QREX. 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 vzorku tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.