

Zákazník: MVDr. Denisa Vejnarová, Střížov 104, 58822 Luka nad Jihlavou, Czech Republic**Vyšetřovaný:**

Vzorek: 25-41481

Datum přijetí vzorku: 14.04.2025

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Chip ze Střížovských luk**Rasa:** Foxteriér hladkosrstý

Mikročip: 941 000 029 186 057

Registrační číslo: ČLP/FXH/40386

Datum narození: 10.05.2024

Pohlaví: samec

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a Ilona Vovesová, Genomia s.r.o.

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.627C>G KCNJ10 genu způsobující onemocnění SCA (Spinocerebellar Ataxia) u Parson Russell teriérů, Jack Russell teriérů a hladkosrstých foxteriérů. Klinické příznaky obvykle začínají být patrné mezi 2. až 6. měsícem života. Dochází k degeneraci míšních nervů přenášejících informace do mozečku. Příznaky jsou velmi podobné jako u psů postižených LOA (Late Onset Ataxia), začínají problémy s koordinací při chůzi, běhu, otáčení i skákání. Problémy s koordinací pohybů jsou často velmi progresivní. U většiny psů se projeví myokymie - neřízené stahování svalů, které se také postupně zhoršuje a vede až k celkové svalové křeči a přehřátí. U některých psů se objevují i epileptické záchvaty.

Mutace způsobující SCA je děděna autosomálně recesivně. To znamená, že nemoc se projeví pouze u jedinců P/P, kteří nesou mutaci v obou alelách KCNJ10 genu. U heterozygotních jedinců (N/P) se onemocnění neprojeví, ale jsou jeho přenašeči. Při krytí dvou heterozygotů bude teoreticky 25% potomků zdravých, 50% potomků budou přenašeči a 25% potomků zdědí od svých rodičů mutované geny a budou tedy postiženi chorobou SCA.

Test nevylučuje přítomnost mutace zodpovědné za jinou formu spinocereberální ataxie.

Metoda: SOP175-SCA, real-time PCR-ASA, v rozsahu akreditace

Datum vystavení zprávy: 24.04.2025

Datum provedení zkoušky: 15.04.2025 - 24.04.2025

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 F2BH-NR1D-9RQY-K9TY-YET3. 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.