

**Zpráva o výsledku zkoušky #139346**

Detekce mutace c.118G>A v SOD1 genu způsobující degenerativní myelopatiu u psů

**Vyšetřovaný**

Vzorek: 19-31703

Jméno: Lucky z Blatenských luk

Rasa: Bílý švýcarský ovčák

Tetovací číslo: 3599

Mikročip: 203 096 100 140 462

Datum narození: 01.10.2015

Pohlaví: samice

Datum přijetí vzorku: 14.11.2019

Vyšetřovaný materiál: krev

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Klára Součková

**Zákazník**

Eva Krejčová

Žimutice 51

373 66 Žimutice

Czech Republic

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

**Vysvětlivky:** N/N = normální genotyp. N/P = přenášeč 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 myelopatiu (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 recessivně. Nemoc se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopíích SOD1 genu (jedinci s výsledkem P/P). Přenášeči 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 přenášečů 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: SOP175-DM, real-time PCR-ASA

Datum vystavení zprávy: 22.11.2019

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře



Genomia s.r.o., Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic  
[www.genomia.cz](http://www.genomia.cz), [laborator@genomia.cz](mailto:laborator@genomia.cz), tel: +420 373 749 999