

Zpráva o výsledku zkoušky #050884:

Detekce mutace c.627C>G KCNJ10 způsobující onemocnění SCA metodou PCR-RFLP s detekcí pomocí fragmentační analýzy

Vyšetřovaný

Vzorek: 14-24302
Jméno: Nikita Kelsey Libami
Rasa: Parson Russell teriér
Tetovací číslo: 2011
Registrační číslo: CLP/PRT/2011
Datum narození: 14.7.2011
Pohlaví: samice
Datum přijetí vzorku: 08.09.2014
Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Zákazník

Dagmar Kynclová
Paseky 991
57201 Polička
Czech Republic

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 a Jack Russell Teriérů. 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.

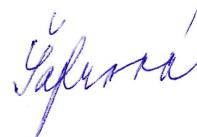
Mutace způsobující SCA je děděna autosomálně recesivně. To znamená, že nemoc se projeví pouze u jedinců P/P, kteří nesou mutaci v obou alelách KCNJ10 genu. U heterozygotních jedinců (N/P) se onemocnění neprojeví, ale jsou jeho přenašeči. Při krytí dvou heterozygotů bude teoreticky 25% potomků zdravých, 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: SOP150

Datum vystavení zprávy: 12.09.2014

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře



Genomia s.r.o, Janáčkova 51, 32300 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999