

Zpráva o výsledku zkoušky #060889:

**Diagnostický test pro EFS u plemene Cavalier
King Charles Spaniel pomocí multiplex PCR
analýzy**

Vyšetřovaný

Vzorek: 15-03405
Jméno: Debie Cavalier Prague
Rasa: King Charles španěl
Tetovací číslo: 4147
Mikročip: 203 098 100 365 022
Datum narození: 15.12.2014
Pohlaví: samice
Datum přijetí vzorku: 04.02.2015
Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliz

Zákazník

MUDr. Janka Točíková

Výsledek: NORMAL - 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 15,7 kbp delece v genu BCAN způsobující onemocnění EFS (Episodic Falling Syndrome) u plemene Cavalier King Charles Spaniel. Příznaky EFS jsou různorodé, ale všechny jsou způsobeny dočasnou neschopností uvolnit postiženou končetinu a svaly trupu. Příznaky se objevují nejčastěji při fyzické či psychické zátěži, s výjimkou závažných případů, kdy se příznaky stávají chronické a vznikají bez zjevné příčiny. Věk nástupu EFS je od tří do sedmi měsíců. Četnost, typ a závažnost epizod se může měnit s přibývajícím věkem psa.

Mutace způsobující EFS je autosomálně recesivně dědičná. Nemoc se tedy projeví u jedinců, kteří získají mutovaný gen od obou svých rodičů. Nemoc se projeví jen u jedinců P/P, kteří mají mutaci v obou kopiích 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 (N/N), 50 % potomků přenašečů (N/P) a 25 % potomků (P/P) zdědí od obou rodičů mutovaný gen a bude postiženo EFS.

Metoda: SOP94

Datum vystavení zprávy: 05.02.2015

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