

Zákazník: Věra Přadková, ██████████ Kopřivnice 1, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 20-13124

Datum přijetí vzorku: 15.05.2020

Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Dark Angel Dunnottar

Rasa: Border kolie

Mikročip: 953 010 003 728 872

Registrační číslo: CMKU/BOC/12393/19

Datum narození: 21.3.2019

Pohlaví: samec

Datum odběru: 14.05.2020

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Veronika Pěnkavová, KVL 6339

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 6.47 Mb inverze FAM134B genu způsobující sensorickou neuropatii (SN) u border kolíí. Sensorická neuropatie je těžké neurologické onemocnění, při němž dochází k degeneraci sensorických a v menší míře také motorických nervových buněk. Klinické příznaky se začínají projevovat již u štěňat ve věku 2 – 7 měsíců. Zahrnují postupné zhoršování koordinace pohybu, špatnou hybnost v kloubech a extrémní napínání svalů končetin. Postižení jedinci nejsou schopni vnímat natažení jednotlivých svalů a šlach (ztráta propriorecepce). Kromě toho dochází i ke ztrátě receptorů bolesti (nociceptory), což dokonce vede k samovolnému okusování a mrzačení koncových částí tlapek.

Mutace způsobující sensorickou neuropatii u border kolíí je děděna autosomálně recesivně. To znamená, že se nemoc rozvine pouze u jedinců P/P, kteří zdědí od obou svých rodičů mutovaný gen. Přenašeči mutovaného genu N/P jsou klinicky zdraví, ale přenášejí nemoc na své potomky. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců 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 budou postiženi SN.

Metoda: SOP171-SN, fragmentační analýza

Datum vystavení zprávy: 22.05.2020

Datum provedení zkoušky: 15.05.2020 - 22.05.2020

Schválila: Mgr. Markéta Dajbychová, zástupce vedoucí laboratoře



Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

Customer: Věra Přadková, [REDACTED], Kopřivnice 1, Czech Republic

Sample:

Sample: 20-13124

Date received: 15.05.2020

Sample type: blood

Information provided by the customer

Name: Dark Angel Dunnottar

Breed: Border Collie

Microchip: 953 010 003 728 872

Reg. number: CMKU/BOC/12393/19

Date of birth: 21.3.2019

Sex: male

Date of sampling: 14.05.2020

The identity of the animal has been checked by MVDr. Veronika

Pěnkavová, KVL 6339

Result: Mutation was not detected (N/N)

Legend: N/N = wild-type genotype. N/P = carrier of the mutation. P/P = mutated genotype (individual will be most probably affected with the disease). (N = negative, P = positive)

Explanation

Presence or absence of mutation 6.47 Mb inversion in FAM134B gene causing Sensory Neuropathy (SN) in Border Collies was tested. Sensory neuropathy is a severe neurologic disease caused by degeneration of sensory and, to a lesser extent, motor nerve cells. Affected dogs start to show symptoms from 2 to 7 months of age and signs include progressive loss of coordination, joint laxity and extreme stretching of limb muscles. The affected dogs are not able to feel the stretching of individual muscles and ligaments (loss of proprioception). Moreover, the affected dogs loose sensation of pain (loss of pain receptor, nociceptors) which leads to self-mutilation of paws.

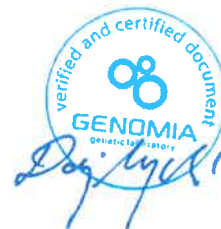
Mutation that causes SN in Border Collies is inherited as an autosomal recessive trait. That means the disease affects dogs with P/P genotype only. The dogs with N/P genotype are considered carriers of the disease (heterozygotes). In offspring of two heterozygous animals following genotype distribution can be expected: 25 % N/N (healthy non-carriers), 25 % P/P (affected), and 50 % N/P (healthy carriers).

Method: SOP171-SN, fragment analysis

Date of issue: 22.05.2020

Date of testing: 15.05.2020 - 22.05.2020

Approved by: Mgr. Markéta Dajbychová, Deputy Laboratory Manager



Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

Report verification code is: 57MA-DXT2-DNQE-HAHC-MMT9. You can verify report online at www.genomia.cz
Without a written consent by the lab, the report must not be reproduced unless as a whole.

The result refers only to the sample as received. Genomia is not responsible for the accuracy of the information provided by the customer.