

Zákazník: Renáta Hynčicová, Pitárné 14, 79399 Vysoká, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 21-10421

Datum přijetí vzorku: 17.05.2021

Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Mortimer Šedý poklad

Rasa: Československý vlčák

Mikročip: 203 003 000 577 761

Registrační číslo: CMKU/CSV/5921/19

Datum narození: 01.12.2019

Pohlaví: samec

Datum odběru: 13.05.2021

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Jan Nytra, KVL 2662

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

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.118G>A v SOD1 genu způsobující degenerativní myelopatii (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 recesivně. Nemoc se projevuje jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích SOD1 genu (jedinci s výsledkem P/P). Přenašeči 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 přenašečů 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: 27.05.2021

Datum provedení zkoušky: 17.05.2021 - 27.05.2021

Schválila: Mgr. Lucie Magoči, analytik



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

Detection of c.118G>A mutation
in SOD1 gene causing
degenerative myelopathy in dogs

Customer: Renáta Hynčicová, Pitárné 14, 79399 Vysoká, Czech Republic

Sample:

Sample: 21-10421

Date received: 17.05.2021

Sample type: blood

Information provided by the customer

Name: Mortimer Šedý poklad

Breed: Czechoslovakian Wolfdog

Microchip: 203 003 000 577 761

Reg. number: CMKU/CSV/5921/19

Date of birth: 01.12.2019

Sex: male

Date of sampling: 13.05.2021

The identity of the animal has been checked by MVDr. Jan Nytra,
KVL 2662

Result: Mutation was detected in heterozygous status (N/P)

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 c.118G>A mutation in SOD1 gene causing degenerative myelopathy in many canine breeds was tested. This mutation is sometimes referred to as SOD1A. Affected dogs have progressive loss of movement and gradual worsening of the condition up to complete paralysis. The age of disease onset and symptoms severity vary among the breeds.

Mutation SOD1A 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).

The test does not exclude existence of another, nowadays unknown, mutation which can cause DM. In Bernese Mountain Dogs, there has been identified also SOD1B mutation responsible for DM - this test does not refer about SOD1B.

Analysis was performed by the partner laboratory. Genomia guarantees the quality of its partner's services.

Method: SOP175-DM, real-time PCR-ASA

Date of issue: 27.05.2021

Date of testing: 17.05.2021 - 27.05.2021

Approved by: Mgr. Lucie Magoči, Analyst



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: CX96-XT5B-224E-Y4H7-HHEA. 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.