

Zákazník: Natálie Jičínská, Sovolusky 3, 535 01 Sovolusky, Czech Republic**Vyšetřovaný:**

Vzorek: 25-07931

Datum přijetí vzorku: 01.04.2025

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Birgit Ginger Storm**Rasa:** Belgický ovčák - Malinois

Mikročip: 203 098 100 455 268

Registrační číslo: CMKU/BOM/11340/19

Datum narození: 04.06.2019

Pohlaví: samice

Datum odběru: 29.03.2025

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.1054G>A genu YARS2, která způsobuje kardimyopatii s juvenilní mortalitou (CJM, Cardyomyopathy Cardiomyopathy and juvenile mortality) u belgických ovčáků. Kardimyopatie s juvenilní mortalitou je dědičné onemocnění charakterizováno předčasným úhynem štěňat již při narození nebo v maximálním věku 6-8 týdnů. Štěňata se zpočátku vyvíjejí normálně, později nastupují nespecifické klinické příznaky. Hlavními rysy jsou např. zvracení, nerovnováha a nedostatečná koordinace pohybů (chvění, zakopávání), respirační problémy. Štěňata umírají několik dní od nástupu prvních klinických příznaků v důsledku srdečního selhání.

Mutace způsobující CJM u belgických ovčáků 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 (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 budou postiženi CJM.

Metoda: SOPAseq canine, ngs, v rozsahu akreditace

Datum vystavení zprávy: 10.04.2025

Datum provedení zkoušky: 01.04.2025 - 10.04.2025

Schválila: Mgr. Markéta Dajbychová, zástupce vedoucí laboratoře

Genomia je zkušební laboratoř č.1549 akreditovaná ČIA podle ČSN EN ISO/IEC 17025:2018.

Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic

www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999



Kód pro ověření zprávy je AH8D-D25D-HMQ9-A6HA-NMHC. Jděte na www.genomia.cz pro ověření.

Zpráva o výsledku zkoušky nesmí být bez souhlasu laboratoře reprodukována jinak než celá.

Výsledek se vztahuje pouze ke zkoušenému vzorku, tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.