

**Zpráva o výsledku zkoušky #137908**

Detekce mutace genu BCAN způsobující  
onemocnění EFS u plemene Cavalier King  
Charles Spaniel

**Vyšetřovaný**

Vzorek: 19-28918  
Jméno: Berry Arconte Cani  
Rasa: Kavalír King Charles španěl  
Mikročip: 945 000 006 044 622  
Registrační číslo: CMKU/CKC/15570/17/19  
Datum narození: 02.08.2017  
Pohlaví: samice  
Datum přijetí vzorku: 06.11.2019  
Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice  
Při odběru byla ověřena identita jedince.  
Ověřil/a MVDr. Kateřina Černá

**Zákazník**

Pavčina Lavičková  
Jabloňová 2929/30  
10600 Praha 10  
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 rozsáhlé delece 15,7 kb v genu BCAN způsobující Episodic Falling Syndrome (EFS) u psů plemene Cavalier King Charles Spaniel. Příznaky EFS jsou způsobeny dočasnou neschopností uvolnit postiženou končetinu a svaly trupu. Četnost, typ a závažnost epizod se může měnit s věkem psa.

Mutace způsobující EFS je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích BCAN 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 EFS.

Analýzu provedla partnerská laboratoř. Genomia garantuje kvalitu práce svého partnera.

Datum vystavení zprávy: 13.11.2019

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře



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