

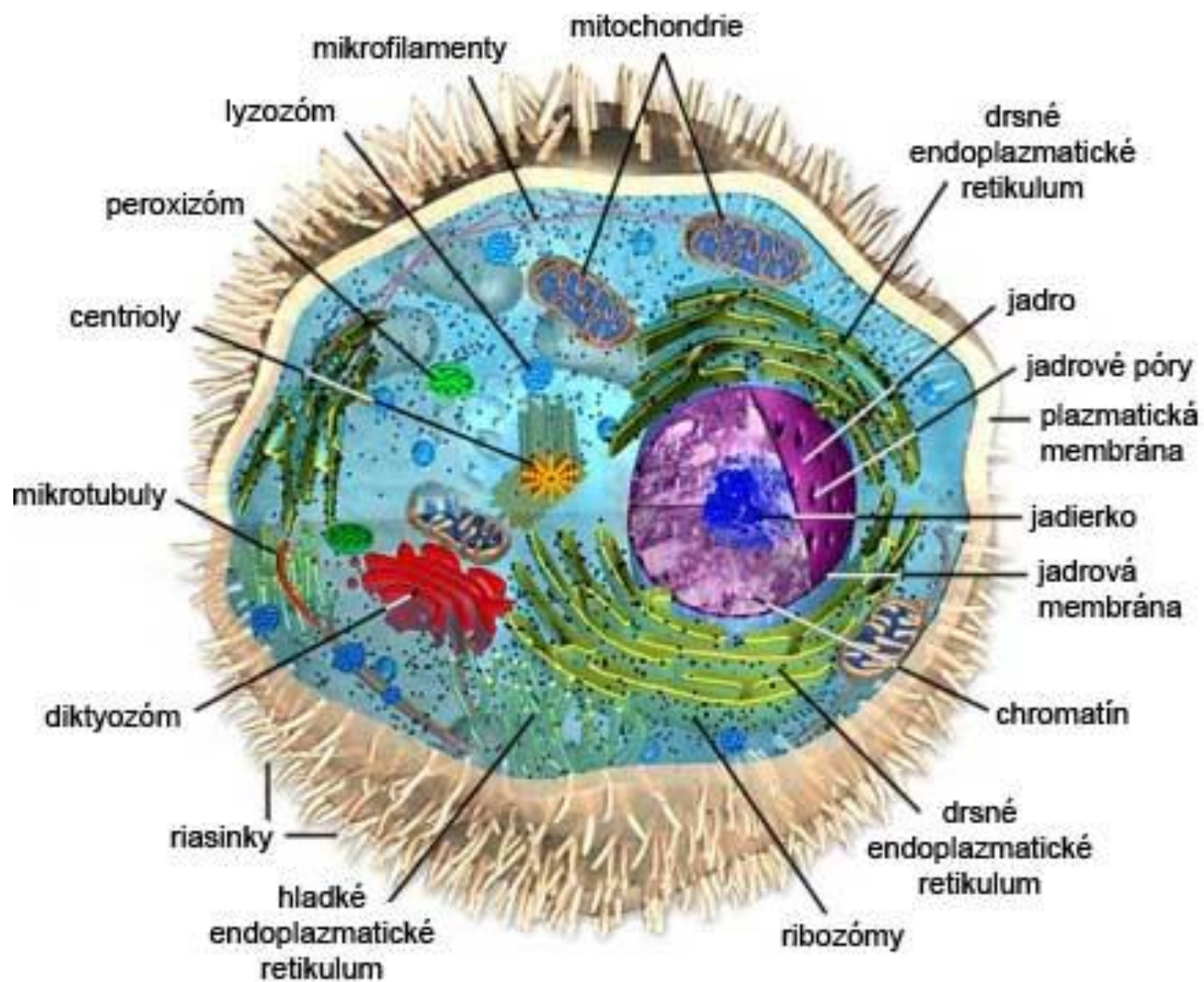


SLOVGEN - Diagnostické laboratórium

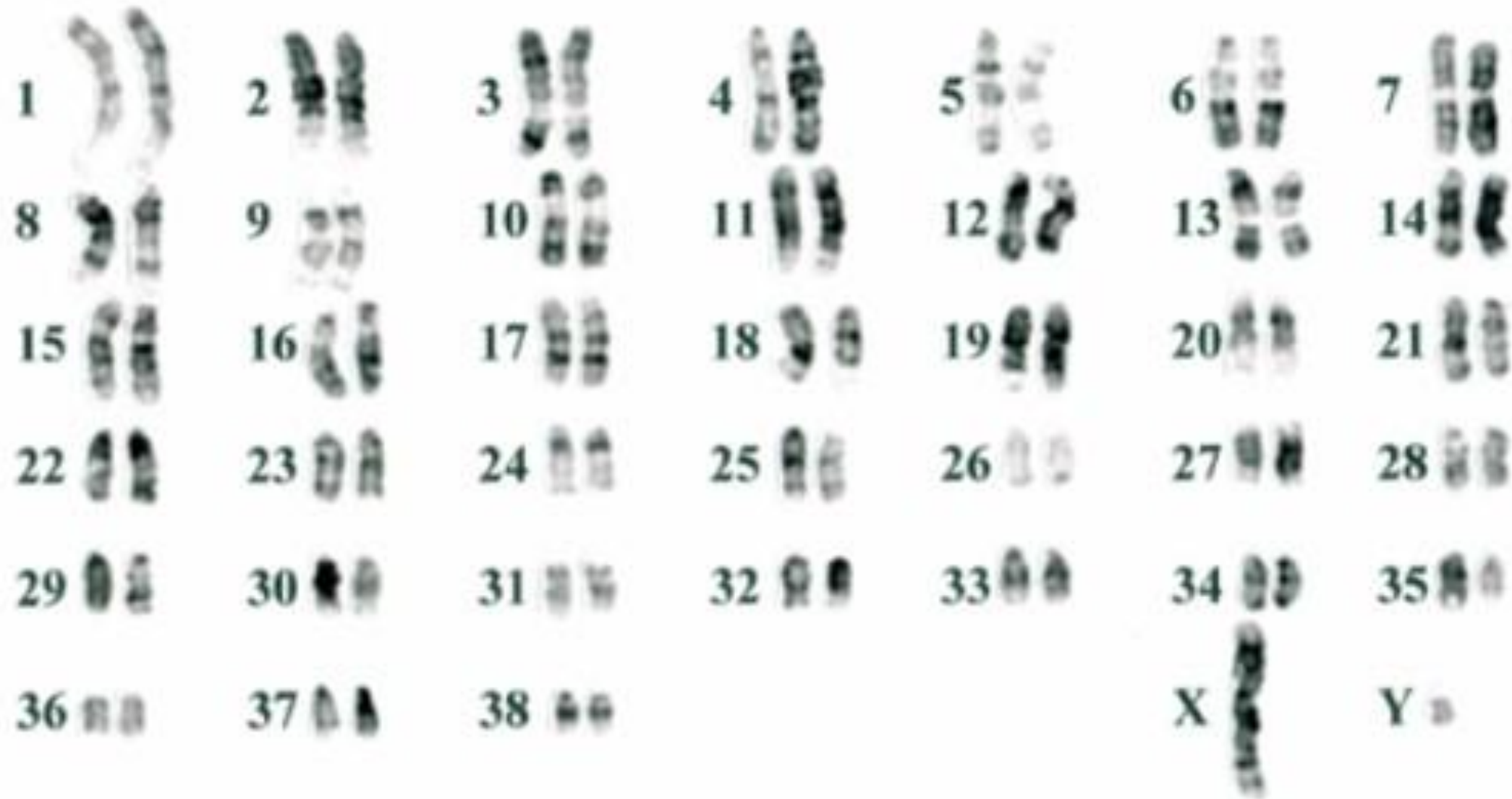
SDCA

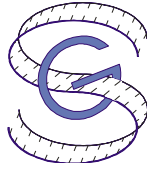
Spongiózna cerebelárna degenerácia s cerebelárnou ataxiou

(Spongy Degeneration with Cerebellar Ataxia)



Obr. Živočišná buňka





SDCA

- Závažné neurologické ochorenie u plemena belgický ovčiak – Malinois (predpoklad, že by mohla byť prítomná aj u ostatných variant)
- Identifikované 2 nezávislé mutácie v 2 génoch

Príznaky

- Príznaky sa objavujú od 4-5 týždňa
- Chôdza so široko rozkročenými zadnými nohami
- Motorické poruchy – zakopávanie, trasenie, problémy s rovnováhou a koordináciou, poskakovanie, motanie, padanie
- Svalové kŕče
- Hlavne po strese

- Video postihnutých šteniat

<https://www.youtube.com/watch?v=Sn6nHG2sO9Y&feature=youtu.be>



SDCA1

- Mutácia v géne KCNJ10, ktorého produkt je súčasťou draslíkových kanálov v bunke
- V dôsledku mutácie sa hromadí draslík v medzibunkovom priestore v kôre mozôčku, čím sa naruší membránový potenciál, čo vedie k neurologickým poruchám



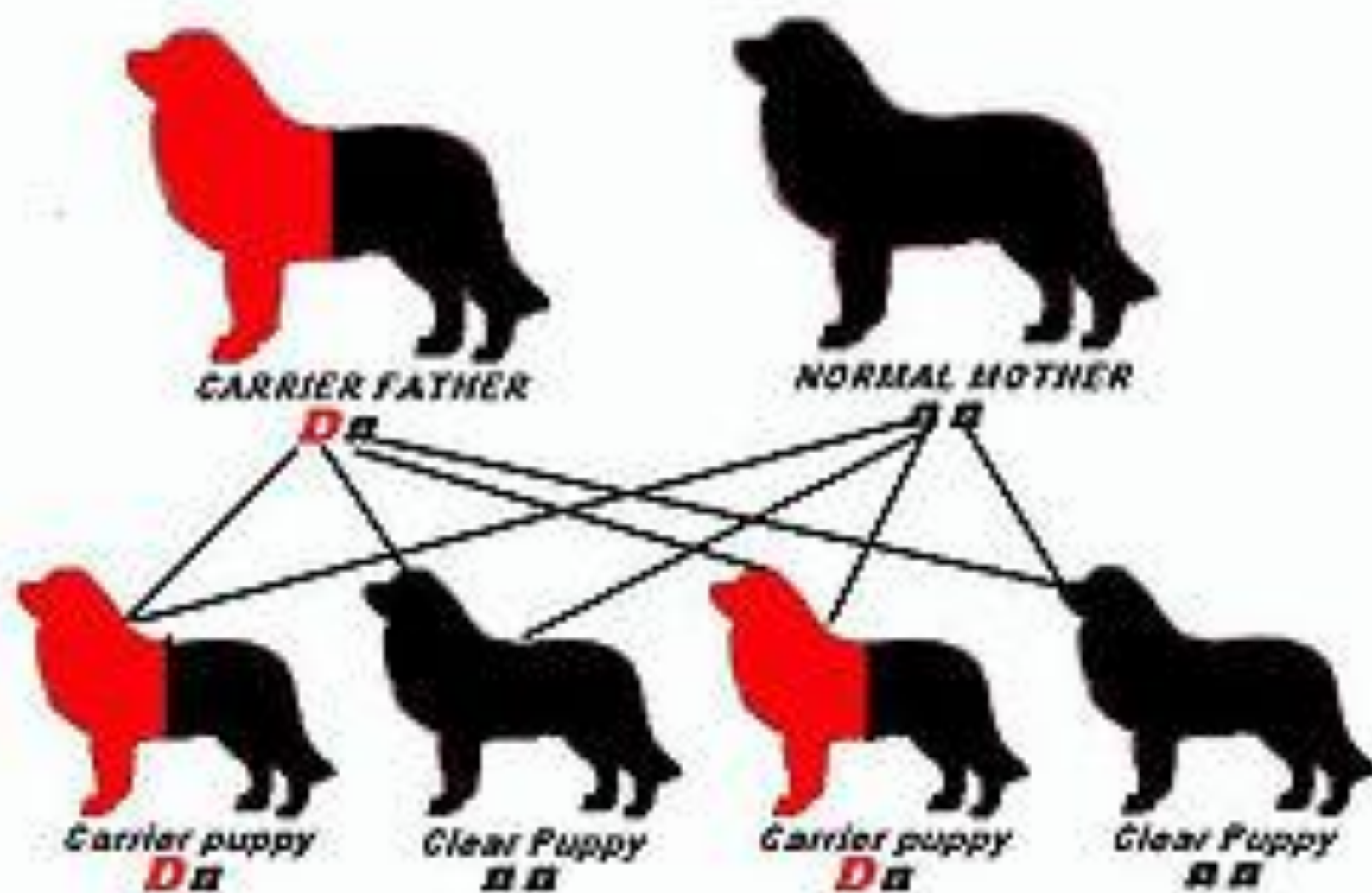
SDCA2

- Mutácia v géne *ATP1B2*, ktorého produkt je súčasťou komplexu v plazmatickej membráne, ktorý reguluje rovnováhu sodíka a draslíka najmä v mozočku
- V dôsledku mutácie sa hromadí draslík v medzibunkovom priestore v kôre mozočku, čím sa naruší membránový potenciál, čo vedie k neurologickým poruchám

- Frekvencia mutácie „sdca1“ je 2,9%, cca 6 jedincov zo 100

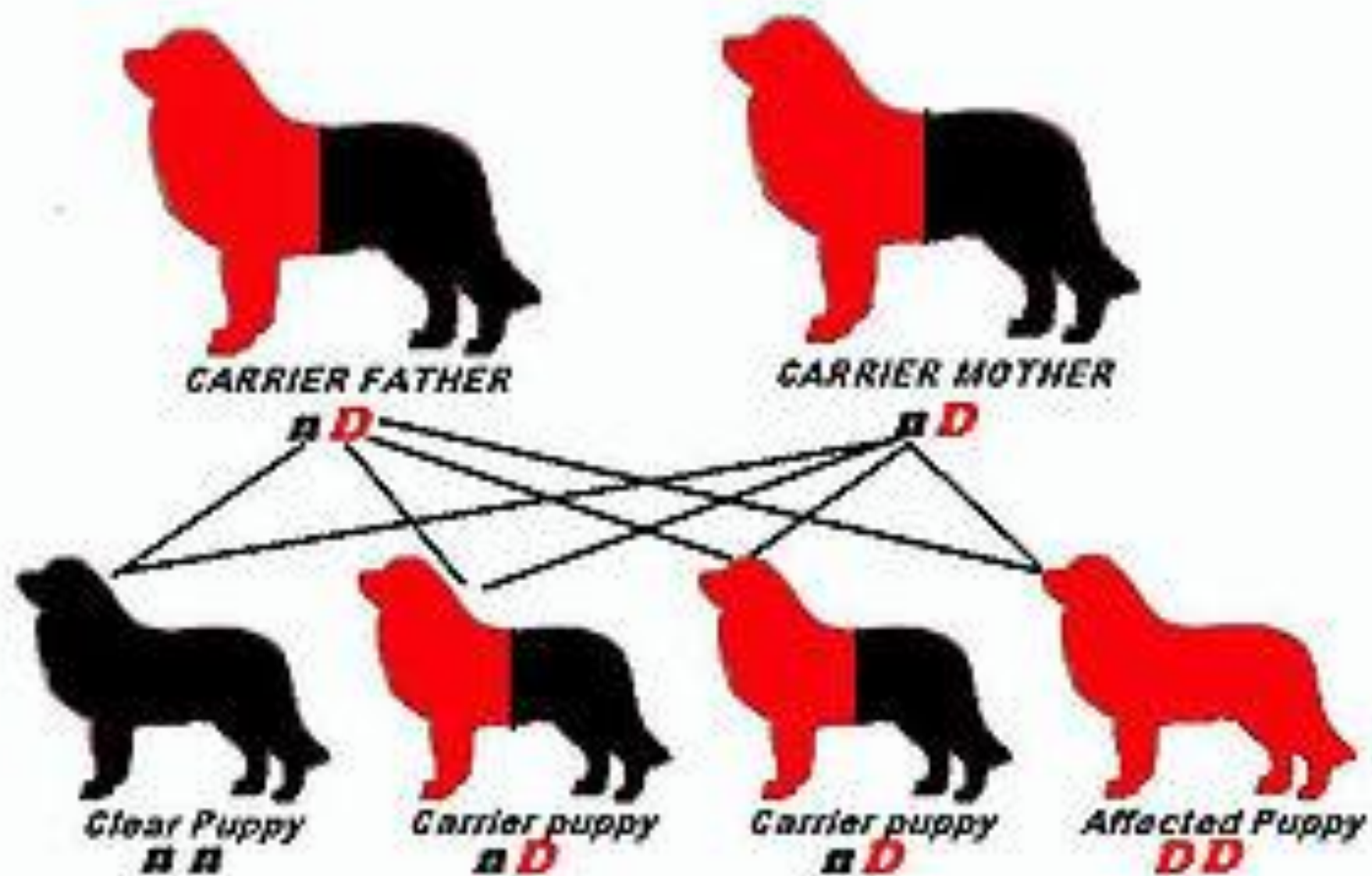
AUTOSOMAL RECESSIVE INHERITANCE

Carrier to Clear Mating



AUTOSOMAL RECESSIVE INHERITANCE

Carrier to Carrier Mating



N/N klinicky zdravý, neprenáša mutantnú alelu

N/A klinicky zdravý, **prenáša mutantnú alelu**

A/A **postihnutý jedinec**, hynie do 17 týždňov



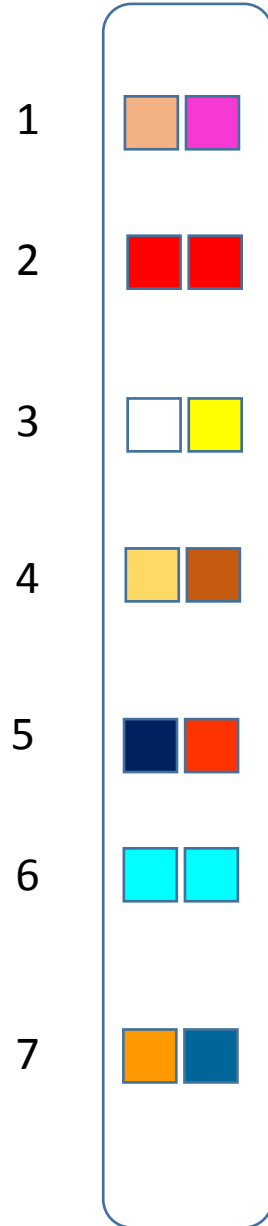
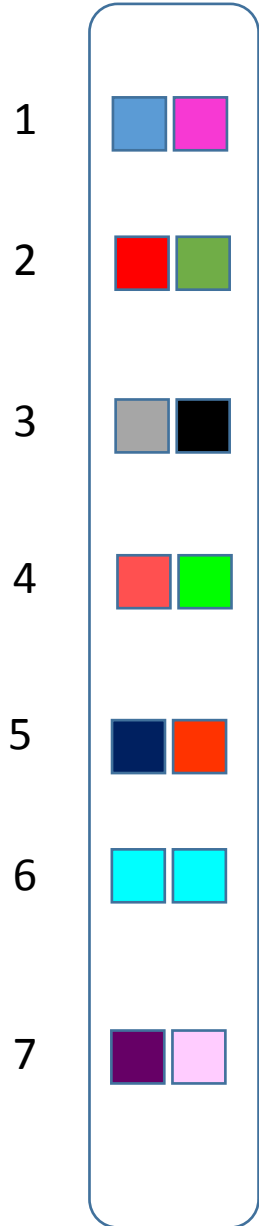
		♀		
		N/N	N/A	A/A
♂	N/N	N/N 100%	50% 50%	100%
	N/A	50% 50%	25% 25% 50%	50% 50%
	A/A	100%	50% 50%	100%

otec

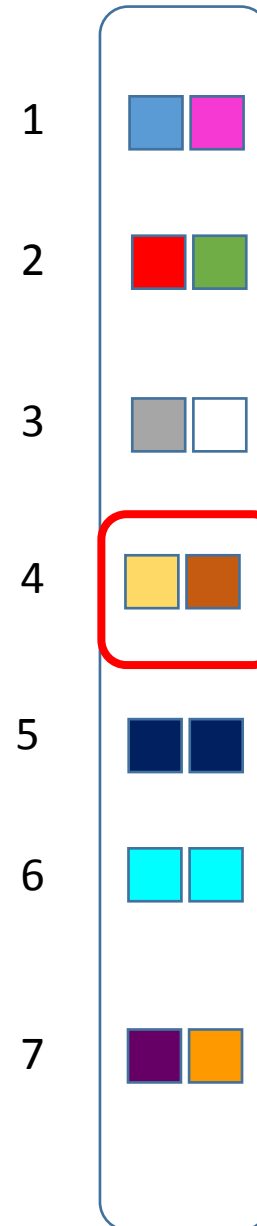
matka

šteňa 1

šteňa 2



DNA profil
Potvrdenie otcovstva



Ani jedna sa
nenachádza u
potencionálneho
otca
Analyzovaný pes nie
je otcom šteňaťa