



Genetické ochorenia psov

- **A**

- **Achromatopsia (denná slepota) (ACHM-1)**

Achromatopsia ACHM je vrodené ochorenie, pri ktorom nie sú správne vyvinuté čapíkové bunky sietnice, ktoré sú zodpovedné za farebné videnie. Tieto bunky sú najdôležitejšie pre videnie za denného svetla, preto sa táto porucha nazýva aj denná slepota. Prvé príznaky sú u postihnutých psov viditeľné od 8. - 10. týždňa života. Psy nie sú schopné vidieť za denného svetla. Vyhýbajú sa jasným svetelným podmienkam, pretože by im mohli spôsobiť bolesť. Pri slabom osvetlení sú ich zrakové funkcie porovnateľné s normálnymi psami.

Plemeno: nemecký ovčiak, labradoodle, labradorský retríver

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: CNGA3

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8166

- **Afibrinogenémia (AFG)**

Typickými príznakmi porúch krvácania sú predĺžený čas zrážania, krvácanie z pupočníka, slizníc, do kĺbov a tvorba hematómov. Môžu viesť k nekontrolovanému závažnému krvácaniu pri operáciách, poraneniach alebo aj spontánne. U **jazvečíkov** sa zistilo, že genetický variant génu FGA (fibrinogénový reťazec alfa) súvisí s afibrinogenémiou, ktorá vedie k závažnému sklonu ku krvácaniu. Afibrinogenémiu charakterizuje neprítomnosť koagulačného faktora I (fibrinogénu), glykoproteínu s ústrednou úlohou v poslednom kroku koagulačnej kaskády v hemostáze. Postihnuté psy vykazujú extrémne predĺžený čas zrážania pri rôznych koagulačných testoch (PT, aPTT, TT), ale normálnu aktivitu faktorov II, V, VII a X a normálny počet trombocytov.

Plemeno: jazvečík (dlhosrstý / krátkosrstý / hrubosrstý)

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: FGA

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8737

- **Akatalazémia**

Akatalazémia je charakterizovaná nedostatkom enzýmu katalázy, ktorý je dôležitý pre bunkovú obranu pri oxidačnom strese. Postihnuté psy trpia vredmi a odumieraním tkaniva v ústnej dutine. Toto ochorenie bolo rozpoznané len v laboratórnej kolónii psov plemena **bígel**. Fenotyp akatalazémie zaujal najmä ako zvierací model ľudského ochorenia nazývaného Takaharova choroba.

Plemeno: bígel

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: CAT

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8552

- **Alexandrova choroba (AxD)**

Alexandrova choroba je smrteľná neurodegeneratívna porucha dysfunkcie astrocytov u človeka, ktorá je väčšinou spôsobená chybnou variáciou gliového fibrilárneho proteínu (GFAP), ktorý je hlavnou súčasťou siete intermediárnych vlákien astrocytov. Podobná porucha sa zistila aj u **labradorského retrívera**. U psa sa vyvinula postupne sa zhoršujúca tetraparéza so spastickým postavením hrudných končatín a splošteným hrudníkom. Neskôr sa prešli myoklonické záškľby v oblasti hlavy a krčnej chrbtice, chýbajúce patelárne reflexy, slabosť

na štyroch končatinách a mierna generalizovaná svalová atrofia. Mláďa bolo vo veku 4,5 mesiaca eutanázované.

Plemeno: labradorský retríver, labradoodle

Dedičnosť: autozomálne dominantná

Gén: GFAP

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8601

- **Amelogenesis imperfecta (AI) / Familiárna hypoplázia skloviny (FEH)**

Amelogenesis imperfecta alebo familiárna hypoplázia skloviny (FEH) je dedičný stav deformácie zubnej skloviny. Príčinou je mutácia génu ENAM alebo ACP4, ktorá narúša tvorbu enamelu, dôležitej zložky zubnej skloviny. Postihnuté zvieratá majú tenké, špicaté zuby s tenkou hnedou zubnou sklovinou. Napriek tomuto stavu sa nezdá, že by zuby boli náchylnejšie na zubné kazy.

Plemeno: akita, americká akita, parson russell teriér, samojed, taliansky chrtík

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: ACP4

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8303

- **Anhidrotická ektodermálna dysplázia (XHED)**

Anhidrotická ektodermálna dysplázia (XHED) je dedičné ochorenie u plemena **nemecký ovčiak**, ktoré sa vyznačuje hypotrichózou, zníženým počtom potných žliaz a chýbajúcimi alebo malformovanými zubami. Ochorenie je spôsobené genetickou variáciou génu Ectodysplasin A (EDA). Ectodysplasin sa podieľa na morfogénéze orgánov odvodených z ektodermu, ako je koža, srst, zuby a žľazy. Postihnuté psy sú úplne bez srsti na čele a v dorzálnej oblasti panvy. Väčšina premolárov a rezákov chýba alebo má kužeľovitý tvar. V dôsledku oslabeného imunitného systému majú postihnuté psy zvýšené riziko pľúcnych infekcií. Okrem toho postihnuté psy často trpia chronickým výtokom z nosa a vyvíjajú sa u nich suché oči s ulceráciou rohovky, ako aj demodikóza (psí kožný parazit), ktorá je rezistentná na liečbu. Ochorenie sa dedí recesívnym spôsobom na chromozóme X.

Plemeno: nemecký ovčiak

Dedičnosť: X – chromozomálne recesívna

Gén: EDA

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: je možné objednať len v rámci kombinácie “LABOGenetics XXL pes“

- **Anomália oka kólií (CEA)**

CEA je dedičná očná porucha psov, pri ktorej je rôzne narušený vývoj chorioretinálneho a sklerálneho systému. Hlavnou zmenou, ktorá je prítomná u psov s CEA, je hypoplázia (nedostatočný vývoj) cievkovky, dôležitej vrstvy oka, ktorá zo zadnej strany pokrýva sieťnicu. V rámci rozšíreného fenotypu CEA sa môže v disku zrakového nervu, alebo v jeho blízkosti, vytvoriť kolobóm alebo diera. Stupeň týchto abnormalít sa u jednotlivých psov líši od mierneho ochorenia až po úplnú slepotu. Abnormalita sa môže diagnostikovať vo veľmi mladom veku a nie je progresívna. Na CEA však neexistuje žiadna liečba. Základné znaky, choroidálna hypoplázia a kolobóm, sa objavujú počas vývoja oka a u dospelých zvierat sa stávajú stabilnými. Mutáciu, ktorá by mala spôsobovať CEA, publikovala skupina Elaine A. Ostranderovej z Pensylvánskej univerzity v USA. Delícia 7,8 kb v géne NHEJ1 sa vyskytuje spolu s CEA u viacerých plemien psov. Táto oblasť pokrýva vysoko konzervovanú väzbovú doménu pre regulačné proteíny, ktoré sú potrebné pre viaceré vývojové procesy.

Plemeno: austrálska kelpie, austrálsky ovčiak, border kólia, bradatá kólia, boykin španiel, dlhosrstý vipet, hokkaido, kólia (dlho- / krátkosrstá), lancashire heeler, miniatúrny americký ovčiak, nova scotia duck tolling retriever, silken windhound, šeltia

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: NHEJ1

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8304

- **Anomália správania**

Malinois je varieta belgického ovčiaka a je známy ako aktívny, inteligentný a pracovitý pes, ktorý vykazuje výnimočne vysokú úroveň energie a uvedomelosti. Vzhľadom na tieto vlastnosti by každodenná manipulácia s malinoisom mohla byť náročná pre majiteľov psov, ktorí nie sú pripravení poskytnúť mu potrebný pohyb. Na druhej strane však robia z malinoisa vynikajúceho pracovného psa na osobnú ochranu, policajnú prácu alebo šport (napríklad agility alebo športovú obranu). Okrem želanej kontrolovanej agresie, ktorá je vyprovokovaná a jasne súvisí s presne vymedzenou situáciou (cielená agresia), niektorí majitelia uviedli, že ich malinois vykazoval nepredvídateľnú a epizodickú agresiu, ktorá ho robí ťažko ovládateľným a dokonca nebezpečným. Nežiaduca agresia sa opisuje ako spontánna a bez zjavného spúšťača. Počas týchto fáz agresie sú psy úplne neovládateľné s neprítomným pohľadom. Nereagujú už na podnety z prostredia, prejavuje sa u nich hryzenie majiteľa alebo dokonca záchvaty. Zistilo sa, že tandemový opakovaný variant v géne pre dopamínový transportér (SLC6A3) je s väčšou pravdepodobnosťou prítomný u psov, ktoré vykazujú túto nepredvídateľnú agresiu. Boli identifikované tri možné alely tohto génu: Alely A0 a A10 nie sú spojené s nežiaducim

správaním, zatiaľ čo alela A22 je spojená s nežiaducou agresiou. U psov, ktorí sú heterozygoti pre A22 (A0/A22 alebo A10/A22), sa uvádza správanie, ktoré niektorí majitelia považujú za nepriaznivé a/alebo potenciálne nežiaduce. Psy s najextrémnejším správaním však majú skôr homozygotný genotyp A22/A22.

Upozorňujeme, že správanie sa okrem tohto genetického variantu skladá z mnohých ďalších faktorov, ktoré môžu ovplyvniť, alebo vyvolať agresívne správanie (napr. bolestivé ochorenia, pretrvávajúci stres z prostredia alebo nevhodné výchovné metódy). Okrem toho tento test poskytuje informácie len o jednej genetickej predispozícii psa. Tento výsledok neumožňuje žiadny predpoklad o skutočnej cvičiteľnosti alebo komunikatívnom správaní psa.

Plemeno: belgický ovčiak (malinois)

Dedičnosť: pozri text

Gén: SLC6A3

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8614

• B

• **Brachyuria (pahýľový chvost)**

Vzhľad psov sa líši farbou srsti, dĺžkou srsti, ako aj dĺžkou chvosta. Najmä dĺžka chvosta dodáva väčšine plemien psov charakteristický vzhľad. Vo väčšine krajín je kupírovanie chvosta zakázané. Genetická analýza umožňuje potvrdiť prirodzený pôvod krátkeho chvosta. Pri párení dvoch heterozygotných psov sa znižuje početnosť vrhu, pretože homozygotný genotyp je letálny. To je ďalší dôvod na vykonanie genetického testu. U týchto šiestich plemien neexistuje žiadna korelácia medzi analyzovanou mutáciou a krátkym chvostom: bostonský teriér, anglický buldog, king charles španiel, malý bradáč, parson russell teriér, rotvajler.

Plemeno: ardénsky buviér, austrálsky ovčiak, australian stumpy tail cattle dog, brazílsky teriér, bretónsky španiel, burbonský stavač, chorvátsky ovčiak, dansk-svenský gardshund, jack russell teriér, karelský medvedí pes, miniatúrny americký ovčiak, mudi, poľský nížinný ovčiak, pyrenejský ovčiak, rakúsky pinč, savojský ovčiak, šiperka, španielsky vodný pes, vaestgoetlandský špic, welsh corgi (cardigan, pembroke)

Dedičnosť: autozomálne dominantná

Gén: TBXT

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8219

- **Congenital Mirror Movement Disorder 1 (CMM1)**

Congenital Mirror Movement Disorder 1 (CMM1) vyskytujúci sa u plemena **weimarský stavač**, je autozomálne recesívne ochorenie pohybového aparátu spôsobené neurologickou vývojovou chybou.

U cicavcov vždy jedna polovica mozgu spravuje druhú polovicu tela. To znamená, že nervy z ľavej polovice mozgu inervujú pravú polovicu tela a naopak. Aby kontrola pohybu fungovala správne, nervové dráhy v mieche musia v jednom momente prebiehať len na jednej strane tela. U psov s CMM1 je tento prísny poriadok narušený a nervové dráhy v mieche sa prepínajú na obe strany. V dôsledku toho sa psy nemôžu zamerať ani na ľavú, ani na pravú panvovú končatinu, ale vždy skáču oboma nohami. Keďže táto chôdza pripomína poskakovanie králika, ochorenie sa nazýva aj Bunny Hopping Syndrome (BHS1). Na rozdiel od syndrómu trasúceho sa šteniatka u weimarských stavačov sa chôdza šteniat postihnutých BHS1 podľa súčasných poznatkov nezlepšuje, čo zvyčajne vedie k eutanázii.

Plemeno: weimarský stavač

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: EFN3

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8878

- **C**

- **C3 - deficit (C3)**

Tretia zložka (C3) komplementového systému zohráva dôležitú úlohu v imunitnej odpovedi na mikróby, ako sú baktérie, huby alebo parazity. Mutácia znemožňuje tvorbu funkčných jednotiek C3 a reťazec obranných mechanizmov je tak prerušený. Postihnuté psy vykazujú vyššiu náchylnosť na bakteriálne infekcie. U týchto psov sa často diagnostikuje glomerulonefritída spôsobená odumieraním buniek komplementového systému v závislosti od nedostatku C3.

Plemeno: bretónsky španiel

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: C3

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8184

- **Canine multiple system degeneration (CMSD)**

Canine multiple system degeneration (CMSD) je smrteľná dedičná pohybová porucha. U postihnutých psov sa vo veku 3-6 mesiacov vyvinie cerebelárna ataxia. Prvým klinickým príznakom je zvyčajne tremor hlavy, neskôr porucha pohybov hrudníkových končatín. V dôsledku postupujúcej nestability sa častejšie vyskytujú pády. Väčšina psov bola eutanázovaná vo veku 1 - 2 rokov.

Plemeno: čínsky chocholatý pes, kerry blue teriér

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: SERAC1

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8575

- **Centronukleárna myopatia (CNM)**

Centronukleárna myopatia (CNM) u **labradorských retríverov**, predtým známa ako dedičná myopatia labradorských retríverov (HMLR), spôsobuje dyspláziu svalov. Preto postihnutým psom chýbajú šlachové reflexy a priberajú menej ako šteniatka rovnakého veku (4 týždne). Zjavné príznaky CNM sa prvýkrát objavujú v 12. až 20. týždni a zahŕňajú celkovú amyosténiu, abnormálnu a nešikovnú chôdzu a problémy s prehĺtaním. Postihnuté zvieratá vykazujú nízku výdrž a pri vystavení chladu kolabujú. Stres spôsobuje amyotrofiu, ktorá niekedy postihuje svaly hlavy. Rovnaké ochorenie sa objavuje aj u **nemeckej dogy**.

Ďalší variant bol zistený v súvislosti s myopatiou u plemena **jagd teriér**. U tohto plemena sa ochorenie nazýva aj metabolická myopatia vyvolaná cvičením (EIMM). EIMM je spôsobená autozomálne recesívne dedičným deficitom acyl-CoA dehydrogenázy (VLCAD), a teda oxidácie mastných kyselín, čo má za následok nedostatočnú produkciu energie vo svaloch. Postihnuté psy vykazujú príznaky slabosti vyvolanej cvičením, bolesti svalov, rabdomyolýzu a hnedasté sfarbenie moču počas cvičenia alebo po ňom. To je dôvod, prečo by sa tieto psy nemali používať ako poľovnícke psy, pretože po 30 až 120 minútach cvičenia skolabujú a vzniká u nich tetraparéza až tetraplégia.

V dôsledku poškodenia svalov sa pri analýze krvi zistili zvýšené hodnoty aktivity kreatínkinázy (CK) a alanínaminotransferázy (ALT), ako aj zvýšené koncentrácie tetradecenoylkarnitínu (C14:1). Prvé príznaky sa môžu pozorovať vo veku 7 až 24 mesiacov.

Plemeno: jagd teriér, labradoodle, labradorský retríver, nemecká doga

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: ACADVL jagd teriér, BIN1 nemecká doga, PTPLA labradorský retríver

Trvanie testu: 5 - 7 dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8073

- **Cerebelárna ataxia (CA)**

Cerebelárna ataxia u **talianskeho spinone** je progresívne neurodegeneratívne ochorenie postihujúce mozoček. Mozoček je časť mozgu, ktorá je dôležitá na kontrolu pohybu. Typickými príznakmi ochorenia sú hypermetria a hyperextenzia, nekoordinované pohyby (ataxia), poruchy rovnováhy, tras hlavy a pendulárny nystagmus. Poruchy chôdze sa zvyčajne začínajú objavovať vo veku štyroch mesiacov a časom progredujú, takže postihnuté psy neboli schopné postaviť sa a museli byť eutanázované v priemere v jednom roku života. Dedičné ochorenie je spôsobené rozšírením opakujúcej sa sekvencie báz v géne ITPR1, ktorý kóduje vápnikový kanál, ktorý sa podieľa na mnohých bunkových procesoch vrátane bunkového delenia, synaptického prenosu a expresie génov. Pomocou genetického testu možno ochorenie diagnostikovať u psov, ktorí už vykazujú príznaky. Okrem toho sa dajú spoľahlivo identifikovať prenášatelia ochorenia, aby sa výberom vhodného chovného jedinca predišlo vzniku postihnutých šteniat.

Plemeno: taliansky spinone

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Trvanie testu: 4 - 6 týždňov po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8772

- **Cerebelárna ataxia (CA1)**

U plemena **belgický ovčiak** bol identifikovaný autozomálne recesívny variant génu RALGAPA1 spôsobujúci cerebelárnu ataxiu (CA1). U postihnutých šteniat dochádza k dysfunkcii mozočku a v porovnaní so zdravými súrodencami sú menej aktívne a čulé. U šteniat sa prejavuje široký postoj a ataktická chôdza, prehnané pohyby pri chôdzi, ako aj potácanie sa a tremor hlavy. Môžu sa zistiť aj mierne propioceptívne deficity a okulovestibulárna reakcia sa zdá byť normálna až znížená. Klinické vyšetrenia mozgovomiechového moku a krvi zostávajú bez zmien. CA1 má skorý nástup približne vo veku 4 týždňov, keď sa zvyšuje aktivita a pohyblivosť šteniat. V niektorých prípadoch príznaky pomaly progredovali, čo si vyžiadalo eutanáziu šteniat vzhľadom na závažnosť príznakov vo veku 5 týždňov. V iných prípadoch boli klinické príznaky stabilné až do veku 11 týždňov a psy dosiahli dospelosť bez zjavného zhoršenia príznakov. U plemena **pyrenejský horský pes** bol identifikovaný autozomálne recesívny variant v géne SACS, ktorý spôsobuje cerebelárnu ataxiu s nástupom približne vo veku 4 mesiacov. Prvými klinickými príznakmi sú nemotornosť, nekoordinované správanie a ťažkosti pri chôdzi na klzkom povrchu. Postihnuté šteniatá sa zdráhajú vystupovať, alebo zostupovať po schodoch a často hľadajú ploty alebo steny, o ktoré by sa mohli pri chôdzi oprieť, a ak je to možné, radšej si ľahnú (napr. pri jedle). Príznaky časom pomaly progredujú, čo vedie k nervovo-svalovej slabosti ako dominantnému príznaku. Cvičenie nevedie k zhoršeniu príznakov. Vyšetrenia krvi nepreukázali žiadne abnormality. MRI a patologické vyšetrenia odhalili nápadne zmenšenie mozočku. Väčšina psov bola eutanázovaná vo veku 4 - 7 rokov.

Plemeno: belgický ovčiak (groenendael, laekenois, malinois, tervueren), pyrenejský horský pes

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: RALGAPA1

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrojúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8860

- **Cerebelárna degenerácia s myozitídou (CDMC)**

V géne SLC25A12 bola identifikovaná mutácia, ktorá spôsobuje Cerebelárnu degeneráciu s myozitídou (CDMC) u plemena **nova scotia duck tolling retriever**. U postihnutých psov sa prvé príznaky objavia vo veku od 10 týždňov do 6 mesiacov. Klinickými príznakmi sú generalizovaná ataxia a hypermetria. U jedného zo štyroch postihnutých psov zaradených do štúdie sa vyskytol aj tremor hlavy, u ostatných sa prejavovala generalizovaná nervovo-svalová slabosť vrátane intolerancie cvičenia, epizodického kolapsu, strnulej chôdze a králičieho poskakovania. Ďalšími príznakmi sú oneskorenie skákania a zníženie sťahovacích reflexov na všetkých štyroch končatinách. Vyšetrenie magnetickou rezonanciou ukázalo bilaterálne symetrické lézie v mozochku a multifokálne lézie v žuvacích svaloch. Biopsia preukázala vláknovú invazívnu lymfohistiocytovú myozitídu a v sére boli namerané zvýšené koncentrácie kreatínkinázy.

Plemeno: nova scotia duck tolling retriever

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: SLC25A12

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrojúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8788

- **Cereberálna dysfunkcia (CDFS)**

Mozgová dysfunkcia u plemena **stabyhoun** je dedičné ochorenie mozgu. Genetická mutácia spôsobuje štrukturálnu zmenu transportných systémov pre neurotransmitery. V dôsledku tejto poruchy sú narušené viaceré procesy v centrálnom nervovom systéme. Klinicky postihnuté zvieratá vykazujú veľké množstvo rôznych neurologických príznakov, ako je depresívne správanie, chôdza v kruhu, obsedantné ňuchanie a behanie dozadu.

Plemeno: stabyhoun

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: SLC6A3

Trvanie testu: 3 – 14 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrojúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8314

- **Cerebelárna hypoplázia (CH)**

U **bielych švajčiarskych ovčiakov** bola identifikovaná mutácia v géne RELN, ktorá spôsobuje hypopláziu mozočku (CH). Je to stav, pri ktorom sa mozoček nevyvíja úplne. Postihnuté šteniatka sa narodili klinicky normálne, ale potom nepriberali na váhe a približne vo veku 2 týždňov sa u nich vyvinula progresívna ataxia. Postihnuté šteňatá mali problémy so státím, chôdzou v priamom smere a prisatím sa na bradavku, hoci sací reflex mali dobrý. Z dôvodu zhoršenia príznakov museli byť šteniatka vo veku 4 týždňov eutanázované. Postmortálne vyšetrenie odhalilo abnormality mozgu s ťažkou CH s lisencefáliou (abnormálna štruktúra povrchových záhybov kôry) a stredne ťažkým vnútorným hydrocefalom so zväčšenými komorami.

Plemeno: biely švajčiarsky ovčiak

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: RELN

Trvanie testu: 7 - 14 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8868

- **Charcot-Marie-Tooth neuropatia (CMT)**

U plemena **malý bradáč** sa zistilo, že variant génu SBF2 (známy aj ako gén MTMR13) spôsobuje Charcot-Marie-Tooth neuropatiu (CMT), ktorá je najčastejším nervovosvalovým ochorením u ľudí. U postihnutých psov sa v mladom veku (< 2 roky) prejavuje regurgitácia spôsobená megaezofagom a inspiračná dýchavičnosť spôsobená paralýzou hrtana. V doteraz opísaných prípadoch žili postihnuté psy viac ako 3 roky po stanovení diagnózy, čo svedčí o dlhom prežívaní. Typickým patologickým nálezom je premenlivá hrúbka myelínovej pošvy (tzv. tomacula) okolo axónov periférnych nervov a oblasti segmentálnej demyelinizácie.

U plemena **lancashire heeler** sa zistil genetický variant génu ITPR3 spojený s CMT. V dôsledku závažnej vývojovej poruchy skloviny vykazujú postihnuté psy znaky amelogenesis imperfecta vrátane výraznej žltej až hnedej farebnej zmeny, hypoplázie skloviny (chýbajúca sklovina) a závažného oderu až po obnažený dentín. Ďalším častým príznakom ochorenia je subklinická periférna neuropatia. Postihnuté psy majú normálnu úroveň pohybu a aktivity, ale elektrodiagnostické štúdie odhaľujú neurogénne zmeny vo svaloch, najmä vo svaloch pod laktóvymi a kolennými kĺbmi, ktoré zodpovedajú nálezom demyelinizačnej neuropatie.

Plemeno: lancashire heeler, malý bradáč

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: ITPR3 lancashire heeler, SBF2 malý bradáč

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8538

- **Chondrodysplázia (CDPA) a - dystrofia (CDDY) (IVDD - riziko)**

Chondrodysplázia (CDPA) a - dystrofia (CDDY) (IVDD - riziko) spôsobujú u mnohých plemien psov fenotyp krátkych nôh. CDDY je však spojená s vysokým rizikom predčasnej degenerácie medzistavcových platničiek (Hansenova choroba medzistavcových platničiek typ I, IVDD). CDPA sa dedí autozomálne dominantným spôsobom a je známa najmä u krátkonohých plemien, ako sú **baset, pembroke welsh corgi, jazvečík, west highland white teriér a škótsky teriér**.

Pokiaľ ide o dĺžku nôh, CDDY sa dedí ako semi-dominantný znak. To znamená, že heterozygotné psy (N/CDDY) majú kratšie nohy ako psy testované ako „free“ (N/N), zatiaľ čo postihnuté psy (CDDY/CDDY) vykazujú výraznejšie skrátenie dĺžky nôh ako heterozygotné psy (N/CDDY). Riziko IVDD sa dedí dominantným spôsobom, preto stačí jedna kópia alely na predispozíciu psov k IVDD.

Ponúkame kombinovaný test na CDPA a CDDY s cieľom umožniť prevenciu CDDY a uprednostniť CDPA, aby sa mohol zachovať fenotyp krátkych nôh (pomocou CDPA) a zároveň minimalizovať riziko IVDD.

Prevalencia genetických variácií spôsobujúcich CDPA a CDDY, ako aj interakcia medzi týmito dvoma variáciami je stále predmetom prebiehajúceho výskumu.

Plemeno: všetky plemená

Dedičnosť: CDPA autozomálne dominantná; CDDY semi-dominantná (dĺžka nôh), dominantná (riziko IVDD)

Gén: FGF4

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8294

- **Chondrodysplázia (trpasličí rast)**

Chondrodysplázia je geneticky dedičná dysplázia kostry s poruchou endochondrálnej osifikácie. Fyziologický proces rastu kostí je narušený mutáciou génu. V dôsledku toho vznikajú defekty dlhých kostí a zakrpatenie v dôsledku nedostatočnej proliferácie chrupavky. Okrem skrátených končatín sa klinické príznaky prejavujú veľkou lebkou, zmenami chrbtice a deformáciami končatín. Ochorenie spôsobuje anatomické zúženie chrbtice a v niektorých prípadoch aj súvisiacu stenózu chrbtice.

Plemeno: chinook, karelský medvedí pes, nórsky losí pes

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: ITGA10

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8316

- **Citlivosť na Mycobacterium avium complex (MAC)**

Imunodeficiencie predstavujú veľkú heterogénnu skupinu dysfunkcií imunitného systému, ktoré zvyšujú riziko infekcií. Psy bez imunodeficiencií sú vo všeobecnosti odolné voči infekciám spôsobeným Mycobacterium avium a Mycobacterium intracellulare (označované ako Mycobacterium avium complex alebo MAC). Pracovná skupina Prof. Dr. Giger (University Pennsylvania, USA) identifikovala genetický variant, ktorý súvisí s predispozíciou na infekciu MAC u malých bradáčov. Bežné príznaky postihnutých psov sú: letargia, nechutenstvo, slabosť, výtok z nosa, konjunktivitída, hnačka, lymfadenopatia, hepatomegália a splenomegália. Vek nástupu ochorenia sa pohybuje od jedného do ôsmich rokov. Vzhľadom na základnú imunodeficienciu zle reagujú na liečbu. Opísaný variant génu CARD9 sa dedí ako autozomálne recesívny znak a zdá sa, že narúša signálnu dráhu, ktorá je dôležitá pre imunodeficienciu psov. Pracovná skupina Prof. Dr. Giger vykonala rozsiahly skrining psov na genetickú predispozíciu pre MAC, čím sa jej podarilo vyvinúť genetický test, ktorý je teraz k dispozícii v Labokline. V prípade **malých bradáčov** sa zistila 100 % korelácia medzi genetickým variantom a ochorením. U iných plemien sa však tento variant doteraz nepodarilo spojiť s ochorením. Pomocou genetického testu by sa mohli analyzovať postihnuté psy, ako aj identifikovať prenášatelia (nevykazujú príznaky, ale môžu preniesť mutovanú alelu na svojich potomkov). Keďže MAC je zoonotické ochorenie, ľudia s potlačeným imunitným systémom by mohli byť tiež ohrození infekciou.

Plemeno: malý bradáč

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: CARD9

Trvanie testu: 3 - 14 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8360

- **CNS atrofia s cerebelárnou ataxiou (CACA)**

Náš spolupracujúci partner Prof. Tosso Leeb a jeho tím z Univerzity v Berne identifikovali nový genetický variant spôsobujúci neurologické ochorenie s názvom CNS atrofia s cerebelárnou ataxiou (CACA) u plemena **belgický ovčiak**.

Postihnuté šteniatka vykazujú nekoordinované pohyby, tremor, krátke epizódy spastických záchvatov, celkový zvýšený svalový tonus a znížený prehltací reflex. Okrem toho postihnuté šteňatá vykazujú menší nárast telesnej hmotnosti ako ich nepostihnutí súrodenci. Prvé príznaky možno pozorovať vo veku približne 2 týždňov. Závažnosť príznakov je však veľmi variabilná.

Mnohé postihnuté šteňatá musia byť eutanázované niekoľko týždňov po prvých príznakoch, zatiaľ čo postihnutí psi s menej intenzívnymi príznakmi sa dožívajú až 10 rokov.

Plemeno: belgický ovčiak (groenendael, laekenois, malinois, tervueren)

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: SELENOP

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8697

- **Cystinúria**

Cystinúria je dedičné ochorenie spôsobené poruchou transportu aminokyseliny cystínu v obličkových kanálikoch. Za normálnych okolností sa cystín v obličkách filtruje a reabsorbuje v tubuloch, čo vedie k malému množstvu cystínu v moči. U psov s cystinúriou nedochádza k správnej reabsorpcii cystínu (a niekoľkých ďalších aminokyselín) v obličkových tubuloch, čo spôsobuje, že moč obsahuje abnormálne vysoké množstvo cystínu. Cystín je nerozpustný v moči s neutrálnym pH alebo v kyslom moči, takže nadbytok cystínu v moči vedie k tvorbe kryštálov, čo môže viesť k tvorbe cystínových kameňov v obličkách a / alebo močovým mechúrom. Psy trpiace cystinúriou majú opakované zápalové ochorenia močových ciest a sú vystavené riziku upchatia močových ciest, ktoré môže, ak sa včas nelieči, viesť k zlyhaniu obličiek, prasknutiu močového mechúra a smrti.

Cystinúria Typ IIA

U **austrálskych dobytkárskych psov** sa ochorenie dedí ako dominantný znak, pričom homozygotne postihnutí psi majú závažnejšie príznaky ako heterozygotní prenášatelia.

Cystinúria Typ III

Zvláštnosťou plemien **anglický** a **francúzsky buldoček** a **mastif** je, že dedičné ochorenie cystinúria sa vyskytuje len u homozygotne postihnutých, intaktných, t. j. nekastrovaných psov, pretože výskyt príznakov u týchto plemien súvisí s samčiami pohlavnými hormónmi (androgénmi).

Plemeno: austrálsky dobytkársky pes, anglický buldog, francúzsky buldoček, kontinentálny buldog, labradoodle, labradorský retríver, landseer, mastif, novofundlandský pes, olde english bulldoge, trpasličí pinč

Dedičnosť: autozomálne recesívna; autozomálne dominantná u austrálskeho dobytkárskeho psa a miniatúrneho pinča

Gén: SLC3A1

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória (kontinentálny buldog, anglický buldog, francúzsky buldog, landseer, mastif, novofundlandský pes, olde english bulldoge), 1 - 2 týždne (labradorský retríver, austrálsky dobytkársky pes, trpasličí pinč)

Číslo vyšetrenia: 8013

• D

• **Dandy-Walker-like malformation (DWLM)**

Pracovné skupiny profesorky Andrey Fischerovej z univerzity v Mníchove a profesora Tossa Leebe z univerzity v Berne po prvýkrát našli príčinnú mutáciu pre hypopláziu mozočku u psov. Mutácia v géne VLDLR je zodpovedná za takzvanú Dandy-Walker-like malformáciu (DWLM), ktorá sa vyskytuje u eurázijských psov. DWLM ako ochorenie je spôsobené malformáciou mozočku. Príznaky zahŕňajú rôzne formy ataxie a začínajú sa vo veku 5 - 6 týždňov. Postihnuté psy vykazujú vratkú chôdzu, stratu rovnováhy alebo pravidelne sa opakujúce pády. V niektorých prípadoch boli opísané aj epileptické záchvaty.

Plemeno: eurasier

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: VLDLR

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8260

• **Degenerácia čapíkov (CD)**

Mutácia v géne CNGB3 vedie u nemeckých krátkosrstých stavačov k degenerácii čapíkov (CD). Degenerácia čapíkov je dedičné ochorenie sietnice. U postihnutých šteniat začínajú čapíkové bunky degenerovať už pomerne skoro, čo vedie k výraznej forme dennej slepoty. Prvé príznaky možno rozpoznať vo veku približne 8 až 12 týždňov. Postihnuté šteňatá sa vyhýbajú jasnému svetlu, pretože im tieto podmienky môžu spôsobiť bolesť. Videnie pri slabom osvetlení alebo v noci zostáva normálne. Neskôr sa príznaky zhoršujú, pretože degenerácia čapíkových buniek časom postupuje.

Plemeno: nemecký krátkosrstý stavač

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: CNGB3

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8780

• **Degeneratívna myelopatia exón 1 (DM exon1)**

Degeneratívna myelopatia psov (DM) je smrteľné, pomaly progredujúce neurodegeneratívne ochorenie s neskorým nástupom (vek 8 rokov a viac). Počiatočný klinický príznak charakterizuje spastická a celková proprioceptívna ataxia panvových končatín. S postupujúcou chorobou sa často pozorovaná asymetrická slabosť rozšíri na hrudné končatiny a vyústí do paraplegie.

Objavuje sa hyporeflexia myotaktických a obranných reflexov. Spočiatku sa DM považovala za spontánne sa vyskytujúcu poruchu miechy u dospelých nemeckých ovčiakov. V súčasnosti bola DM diagnostikovaná aj u niekoľkých ďalších plemien psov vrátane plemien pembroke welsh corgi, boxer, rodézsky ridgeback a chesapeake bay retriever. Mutácia v exóne 2 génu SOD1 bola doteraz identifikovaná ako hlavný rizikový faktor vzniku DM u mnohých plemien. U plemena bernský salašnícky pes bola charakterizovaná ďalšia mutácia v exóne 1 génu SOD1, ktorá je tiež rizikovým faktorom pre DM. Ponúkame genetické testovanie oboch mutácií u bernských salašníckych psov ako kombinované alebo samostatné testy.

Plemeno: bernský salašnícky pes

Dedičnosť: autozomálne recesívna s neúplnou penetranciou v závislosti od veku

Gén: SOD1

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8485

- **Degeneratívna myelopatia exón 2 (DM exon2)**

Degeneratívna myelopatia psov (DM) je smrteľné, pomaly progredujúce neurodegeneratívne ochorenie s neskorým nástupom (vek 8 rokov a viac). Počiatočný klinický príznak charakterizuje spastická a celková proprioceptívna ataxia panvových končatín. S postupujúcou chorobou sa často pozorovaná asymetrická slabosť rozšíri na hrudné končatiny a vyústí do paraplégie. Objavuje sa hyporeflexia myotaktických a obranných reflexov. Spočiatku sa DM považovala za spontánne sa vyskytujúcu poruchu miechy u dospelých nemeckých ovčiakov. V súčasnosti bola DM diagnostikovaná aj u niekoľkých ďalších plemien psov vrátane plemien pembroke welsh corgi, boxer, rodézsky ridgeback a chesapeake bay retriever. Mutácia v exóne 2 génu SOD1 bola doteraz popísaná ako hlavný rizikový faktor vzniku DM u mnohých plemien. U plemena bernský salašnícky pes bola charakterizovaná ďalšia mutácia v exóne 1 génu SOD1, ktorá je tiež rizikovým faktorom pre DM. Ponúkame genetické testovanie oboch mutácií u bernských salašníckych psov ako kombinované alebo samostatné testy.

Plemeno: všetky plemená

Dedičnosť: autozomálne recesívna s premenlivou penetranciou; pri genetickom teste sa identifikuje mutácia v géne SOD1, ktorá predstavuje hlavný rizikový faktor pre vznik ochorenia.

Gén: SOD1

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8158

- **Degeneratívna myelopatia modifikátor rizika (DMRM)**

Degeneratívna myelopatia psov (DM) je závažné, pomaly postupujúce neurodegeneratívne ochorenie s neskorým nástupom (vo veku 8 rokov a viac).

Ochorenie je charakterizované degeneráciou axónov a myelínu v hrudnej a bedrovej časti miechy. Počiatočný klinický príznak je charakterizovaný spastickou a všeobecnou proprioceptívnou ataxiou zadných končatín. Vyskytuje sa hyporeflexia. Ako ochorenie postupuje, často pozorovaná asymetrická slabosť postihuje hrudné končatiny, takže postihnuté psy strácajú schopnosť chodiť od 6 mesiacov až do 2 rokov po nástupe príznakov. V neskoršom štádiu ochorenia sa môže vyskytnúť fekálna a močová inkontinencia. U postihnutých psov malých plemien ochorenie často postupuje pomalšie ako u postihnutých veľkých plemenách. Vzhľadom na podobnosť symptómov môže byť rozlíšenie medzi DM a inými neuromuskulárnymi alebo kostrovými ochoreniami veľmi ťažké. Definitívnu diagnózu je možné stanoviť až po smrti na základe histopatologického pozorovania degenerácie neurónov a demyelinizácie miechy. Avšak genetický variant v exóne 2 génu SOD1 (superoxiddismutáza 1) bol doteraz identifikovaný ako hlavný rizikový faktor pre rozvoj DM u mnohých plemien. Keďže nie každý pes homozygotný pre variant SOD1 ochorie (neúplná penetrancia) a keďže sa prejavuje rôzne u jednotlivých plemien, predpokladá sa, že pri vývoji a prejave DM zohrávajú úlohu aj iné genetické a/alebo environmentálne faktory.

U plemena **pembroke welsh corgi** bol zistený rizikový haplotyp (modifikátor rizika) v rámci proteínu jadrového telieska SP110, ktorý zvyšuje riziko vzniku DM u homozygotných psov postihnutých SOD1. Kým niektoré psi tohto plemena postihnuté SOD1 vykazujú príznaky v relatívne ranom veku (7–9 rokov), iné dosiahli vek 15 rokov bez akýchkoľvek príznakov DM. Rizikový modifikátor ovplyvňuje celkové riziko ochorenia, ako aj vek nástupu ochorenia u psov postihnutých SOD1.

Keďže na zvýšenie rizika stačí jedna kópia rizikového haplotypu, zdá sa, že tento variant má dominantný účinok. Haplotyp rizika bol zistený aj u iných plemien, ale stále nie je známe, či tento variant má vplyv na riziko vývoja DM u psov postihnutých SOD1 v iných plemenách ako PWC.

Upozorňujeme, že testovanie na modifikátor rizika SP110 je potrebné len u psov, ktorí sú homozygotne postihnuté pre rizikový faktor SOD1.

Plemeno: pembroke welsh corgi

Gén: SP110

Dedičnosť: autozomálne dominantná

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8939

- **Deficit adhézie leukocytov typ III (LAD3)**

Deficit adhézie leukocytov (LAD3) je dedičná imunodeficientná choroba. Je spôsobená recesívnou mutáciou, ktorá zhoršuje adhéziu leukocytov medzi bunkami. Nedochádza tak

k chemotaxii a granulocyty nie sú schopné migrovať do miesta infekcie. Zvieratá nie sú schopné tvoriť hnis alebo neutrofiliiu. U postihnutých psov sa v dôsledku oslabeného imunitného systému objavujú závažné infekcie už v ranom veku. Tieto infekcie pretrvávajú aj po aplikácii vysokých dávok antibiotík.

Plemeno: nemecký ovčiak

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: FERMT3

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrojúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8327

- **Deficit fosfofruktokinázy (PFKD)**

Deficit fosfofruktokinázy svalového typu je dedičná choroba ukladania glykogénu. Je spôsobená mutáciou, ktorá vedie k nedostatku podjednotiek alebo aktivity fosfofruktokinázy. Bez enzýmu PFK nie sú svalové bunky a erytrocyty schopné produkovať dostatok primeranej energie pre svoje potreby. Preto sa u postihnutých psov prejavujú tieto občasné klinické príznaky: slabosť, letargia, intolerancia záťaže, slabá výkonnosť, svalové kŕče, anémia, žltacka a tmavé sfarbenie moču. Tmavý moč, charakteristický znak tohto ochorenia, sa zvyčajne objavuje po náročnom cvičení alebo po nadmernom štekaní, dychčaní alebo vystavení sa teplu a je spôsobený deštrukciou erytrocytov.

Plemeno: americký kokeršpaniel, anglický špringeršpaniel, nemecký prepeličiar, vipet

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: PFKM

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrojúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8017

- **Deficit faktora VII (F7)**

Deficit faktora VII (F7) je mimoriadne zriedkavé ochorenie psov a je spojené s miernou až stredne závažnou tendenciou ku krvácaniu, ktorá bola pôvodne popísaná u **bíglu**. Klinickými prejavmi sú predĺžený jednostupňový protrombínový čas a znížená hladina F7. U psov plemena **aljašský klee kai** bola pozorovaná ťažká forma nedostatku F7 s podkožnými hematómami, anémiou a abnormálnym krvácaním.

Plemeno: aljašský klee kai, airedale teriér, bígel, fínsky pes, papillon, phalène, škótsky jelení pes, veľký bradáč, welsh špringeršpaniel

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: F7

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8151

- **Deficit faktora XI (F11)**

Mutácia v géne F11 vedie k nedostatku faktora XI u **kerry blue teriérov**. Postihnuté psy niekedy vykazujú závažné dlhotrvajúce krvácanie, ktoré sa objavuje 12 až 24 hodín po chirurgických zákrokoch. Postihnuté psy majú zriedkavo miernu tendenciu k spontánnemu krvácaniu a mnohé sú asymptomatické.

Plemeno: kerry blue teriér

Dedičnosť: autozomálne recesívna s neúplnou penetranciou

Gén: F11

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8809

- **Deficit pyruvátdehydrogenáza fosfatázy 1 (PDP1)**

Deficit pyruvátdehydrogenáza fosfatázy postihuje gén komplexu pyruvátdehydrogenázy, kritického enzýmového komplexu, ktorý je dôležitý pre produkciu energie v bunke. Enzým pyruvátdehydrogenáza fosfatáza je potrebný na reaktiváciu enzýmového komplexu. Ochorenie je charakterizované intoleranciou záťaže a kolapsom po cvičení. Môžu sa vyskytnúť aj neurologické príznaky.

Plemeno: clumber španiel, sussex španiel

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: PDP1

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8104

- **Deficit pyruvátkinázy (PK)**

Pyruvátkináza (PK) je enzým, ktorý je rozhodujúci pre anaeróbnou glykolytickú cestu výroby energie v erytrocytoch. Ak majú erytrocyty nedostatok PK, nie sú schopné udržať normálny metabolizmus buniek, a preto sa predčasne zničia. U psov je anémia spôsobená nedostatkom tohto enzýmu v erytrocytoch vždy závažná. S ochorením je spojená aj progresívna myelofibróza a osteoskleróza neznámej etiológie. Spolu so zlyhaním pečene je to hlavná príčina smrti

postihnutých psov. Klinické príznaky ochorenia zahŕňajú neznášanlivosť pohybu, slabosť, srdcový šelest a splenomegáliu.

Plemeno: basenji, bígel, cairn teriér, cobberdog, labradoodle, labradorský retríver, mops, west highland white teriér

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: PKLR

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8015

- **Deficit sukcinát semialdehyd dehydrogenázy (SSADHD)**

U plemena **saluki** sa zistil genetický variant spojený s neurometabolickým ochorením nazývaným deficit sukcinát semialdehyd dehydrogenázy (SSADHD). SSADHD je spôsobený nedostatkom enzýmu, ktorý narúša metabolizmus kyseliny gama-aminomaslovej (GABA), ktorá je dôležitým neurotransmitterom centrálného nervového systému. Prvé príznaky ochorenia sa u postihnutých šteniat zvyčajne prejavujú vo veku 6 - 10 týždňov. Typickými príznakmi sú neurologické abnormality, záchvaty a zmena správania. Majitelia postihnutých šteniat uvádzajú, že ich psy vykazujú epizódy vokalizácie, miernu generalizovanú ataxiu a tiež letargiu, takže majitelia majú často problém prebudiť šteniatka. Ďalšími abnormalitami sú chýbajúce žmurkanie reflexy v oboch očiach, hypermetria hrudných končatín a oneskorené proprioceptívne polohovanie všetkých štyroch končatín. V sére sa zistili zvýšené koncentrácie kyseliny gama-hydroxymaslovej (GHB), zatiaľ čo v moči sú zvýšené koncentrácie sukcinát semialdehydu (SSA). Vzhľadom na závažné príznaky sa postihnuté šteniatá často eutanázujú vo veku 3 - 9 mesiacov.

Plemeno: saluki

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: ALDH5A1

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8615

- **Dentálno skeletálna retinálna anomália (DSRA)**

V spolupráci s prof. Leebom a jeho tímom na Univerzite v Berne bola odhalená základná príčina genetického ochorenia plemena **cane corso** s názvom Dentálno skeletálna retinálna anomália (DSRA). Ochorenie sa dedí autozomálne recesívnym spôsobom, preto sa klinické príznaky prejavujú len u postihnutých homozygotov (nositeľov dvoch kópií genetického variantu). Genetický test ponúka možnosť identifikovať heterozygotných prenášateľov, aby sa zabránilo vzniku postihnutých šteniat. Postihnuté psy trpia progresívnou atrofiou sietnice (PRA)

(spôsobuje postupnú stratu zraku), dentálnymi chybami (plak na zuboch, zlomeniny a fragmentácia zubov, menšie zuby ako normálne) a problémami s kostrou. U niekoľkých postihnutých psov boli pozorované aj iné klinické príznaky, ale patogenéza ochorenia a súvislosť medzi opísanými príznakmi a genetickým variantom sú stále súčasťou prebiehajúceho výskumu.

Plemeno: cane corso

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: DEL

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8698

- **Dermatomyozitída (DMS)**

Dermatomyozitída (DMS) je autoimunitné ochorenie s genetickým pozadím a ďalšími spúšťačmi z prostredia. Ochorenie je charakterizované léziami kože na častiach tela s minimálnym prekrytím svalmi u postihnutých **kólií** a **šeltií**. Hoci je začiatok ochorenia veľmi variabilný, prvé príznaky sa môžu objaviť približne vo veku 12 týždňov. Typické príznaky zahŕňajú vypadávanie srsti a chrasty v oblastiach nôh, vankúšikov, tváre, uší a chvosta. V niektorých prípadoch tieto príznaky zoslabnú, alebo vymiznú, niekedy sa dokonca počas života psa znovu objavia. Na rozdiel od šeltií sa u kólií často vyskytujú svalové dysfunkcie, ako je chôdza s vysokým krokom, ťažkosti s prehĺtaním, pitím, jedením alebo svalová atrofia hlavy a krku. Zlatým štandardom pre priamu diagnózu DMS je biopsia kože.

Genetický test analyzuje tri varianty, ktoré určujú riziko DMS. Komplexná multifaktoriálna genetická vlastnosť potrebuje na vyvolanie príznakov ochorenia ďalší vonkajší spúšťač, ako je očkovanie alebo vírusová infekcia. Popisuje sa, že faktory súvisiace so stresom zhoršujú priebeh DMS.

Pravdepodobnosť vzniku DMS u jednotlivého psa možno klasifikovať ako nízku (0 % - 5 %), strednú (33 % - 50 %) alebo vysokú (90 % - 100 %) na základe kombinácie genotypov lokusu A (PAN2), lokusu B (MAP3K7CL) a lokusu C (DLA-DRB1). Divoký typ alel lokusov A a B sa označuje malými písmenami a a b, zatiaľ čo rizikové alely sa označujú veľkými písmenami A a B. Riziková alela v komplexe DLA (DLA-DRB1*002:01) sa označuje ako C a malé písmeno c predstavuje akúkoľvek alternatívnu alelu pre DLA-DRB1.

Genotypy s nízkym rizikom: aabbCC, aabbCc, AabbCC, AabbCc, aaBbCC, aaBbCc, AaBbCC, AaBbCc, aaBBCC

Genotypy so stredným rizikom: AAbbCC, AAbbCc, aaBBCC, AaBBCC, AABbCc

Genotypy s vysokým rizikom: AABbCC, AaBBCC, AABbCC, AABbCc

Odporúčanie pre chov: vyhnúť sa vysokorizikovým genotypom (najmä: AABB, AaBB, AABb) u potomstva. Podľa toho by sa mali vyberať páry.

Plemeno: kólia (dlho- / krátkosrstá), šeltia

Dedičnosť: polygénna

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrojúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8532

- **Dermoidný sínus**

10-ročná spolupráca medzi Prof. Dr. Ottmarom Distlom (predtým TiHo Hannover), DZRR (Nemecká asociácia chovateľov rodézskych ridgebackov) a od minulého roka LABOKLINom vyústila do vývinu genetického testu na rizikový faktor pre rozvoj dermoidného sínusu (DS) u **rodézskych ridgebackov**. Genetický test bol vyvinutý s použitím údajov o sekvencii DNA celého genómu a zahŕňa dva genetické markery. Tieto markery sú umiestnené na dvoch rôznych chromozómoch, čo umožňuje celkovo deväť rôznych kombinácií markerov. Dermoidný sínus je tubulárna invaginácia kože. Môže siahať rôzne hlboko do tkanív pod kožou, niekedy až k chrbtici. Dá sa zistiť palpáciou po nadvihnutí kože. Dermoidný sínus je vyplnený chlpmi a kožným mazom. Nespôsobuje psovi problémy, kým sa nezapáli. Ak sa však náhle zapáli, môže dôjsť k tvorbe abscesu a masívnej infekcii. Dermoidný sínus sa zvyčajne vyskytuje pozdĺž stredovej línie chrbta, menej často v oblasti hlavy.

Cieľom je vyhnúť sa šteniatkam s vysoko rizikovým genotypom TTCC. Bližšie informácie na požiadanie.

Plemeno: rodézsky ridgeback

Trvanie testu: 3 – 5 dní po prijatí vzorky do vyšetrojúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8945

- **Digitálna hyperkeratóza (DH/HFH)**

Toto ochorenie sa nazýva aj "corny feet", pretože hlavným príznakom je zhrubnutie a stvrdnutie vankúšikov. Prvé príznaky sa objavujú vo veku 10 týždňov až 12 mesiacov u **bordeauxskej dogy** a vo veku 4 až 9 mesiacov u **írskeho teriéra** a **kromfohländera**. Postihnuté psy trpia bolestivými trhlinami a prasklinami, ktoré niekedy vedú k sekundárnym infekciám. U írskych teriérov a kromforlandských psov je navyše rast nechtov zrýchlený, takže nechty sú deformované a drobivé. Pri zvýšenej starostlivosti o vankúšiky a nechty je životnosť a kvalita života normálna.

Plemeno: bordeauxská doga, írsky teriér, kromfohländer

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: KRT16 bordeauxská doga, FAM83G írsky teriér, kromfohländer

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrojúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8472

- **Dilatačná kardiomyopatia (DCM)**

Dilatačná kardiomyopatia (DCM) je ochorenie srdca charakterizované zmenami srdcových komôr a chlopní, ktoré majú za následok oslabenie kontrakcií a slabú schopnosť pumpovania krvi. Okrem toho je DCM najčastejšie hláseným ochorením myokardu u psov. Hoci DCM bola popísaná u mnohých plemien psov, základné mutácie sa medzi jednotlivými plemenami líšia. U psov plemena **stredný bradáč** sa zistil variant v géne RBM20, ktorý súvisí s DCM. Typický vek nástupu prvých klinických príznakov sa pohybuje od 1 do 3 rokov. Medzi najčastejšie príznaky postihnutých psov patrí zvýšená frekvencia dýchania, unaviteľnosť, kašeľ, intolerancia pohybu, znížená chuť do jedla, synkopa a bledé sliznice. Dokonca aj v prípade, že nie je možné pozorovať žiadne príznaky, DCM môže viesť k náhlej smrti.

Plemeno: veľký bradáč, bradáč

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: RBM20

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8363

- **Dilatačná kardiomyopatia (DCM)**

Dilatačná kardiomyopatia je ochorenie srdcového svalu. V dôsledku ochorenia je ľavá komora (hlavná čerpacia komora srdca) zväčšená, rozšírená a slabá, takže srdce nie je schopné účinne pumpovať krv.

U plemena **welsh špringeršpaniel** sa zistilo, že s DCM súvisí genetický variant génu fosfolamban. Fosfolamban zohráva dôležitú úlohu pri regulácii vnútrobunkovej koncentrácie vápnika, a tým aj kontrakcie a relaxácie srdca. Typickými príznakmi u postihnutých psov sú dilatácia ľavej komory, slabá systolická funkcia, arytmia a náhla srdcová smrť. Zvyčajne sa príznaky prejavia do veku 20 mesiacov. Ochorenie sa dedí autozomálne dominantným spôsobom s rôznou penetranciou. V porovnaní s inými kardiologickými ochoreniami psov má dilatačná kardiomyopatia u welsh špringeršpaniela vysokú penetranciu. To znamená, že takmer každý pes, ktorý je prenášateľom tohto variantu, vykazuje príznaky v príslušnom veku. U plemena **manchesterský teriér** sa zistilo, že autozomálne recesívny variant v géne ABCC9, ktorý je citlivý na ATP draslíkový kanál v srdci, je spojený s DCM. DCM môže viesť k náhlej smrti postihnutého psa, ktorá nastáva pred 2. rokom života, zvyčajne do 6 mesiacov. Pri akútnej forme je srdce makroskopicky normálne, histopatologické vyšetrenie ukazuje akútnu multifokálnu degeneráciu a nekrózu myokardu bez zápalu. Pri chronickej forme sú bežné klinické príznaky ako mierna kardiomegália, dilatácia ľavej komory, zhrubnutie steny ľavej komory a zväčšenie ľavej predsene. Ďalšie histopatologické nálezy sú: degenerácia myokardu, fibróza myokardu, mierny zápal a niekedy aj mineralizácia myokardu. Ochorenie sa dedí autozomálne recesívnym spôsobom. Psy sa pred náhlym úmrtím zdajú byť zdravé, pričom v niektorých prípadoch úmrtiu predchádzala anestézia alebo cvičenie.

U plemena **nova scotia duck tolling retriever** sa zistil autozomálne recesívny variant v géne LMNA, ktorý súvisí s DCM. U postihnutých psov možno pozorovať paroxyzmálnu komorovú tachykardiu, miernu suspektnú dyspláziu mitrálnej chlopne a fibrózu myokardu. Vek nástupu sa v jednotlivých prípadoch mierne líši a DCM môže viesť k náhlej smrti v mladom veku (10 - 15 mesiacov).

Plemeno: anglický toy teriér, manchesterský teriér, nova scotia duck tolling retriever, welsh špringeršpaniel

Dedičnosť: autozomálne dominantná s variabilnou penetranciou: manchesterský teriér, welsh špringeršpaniel

autozomálne recesívna: nova scotia duck tolling retriever

Gén: ABCC9 manchesterský teriér, PLN welsh špringeršpaniel

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8764

- **Dilatačná kardiomyopatia (DCM 1 - 4)**

Dilatačná kardiomyopatia je ochorenie srdcového svalu. V dôsledku tohto ochorenia je ľavá komora (hlavná čerpacia komora srdca) zväčšená, rozšírená a slabá, takže srdce nie je schopné účinne pumpovať krv.

U plemena **doberman** je dilatačná kardiomyopatia rozšíreným dedičným ochorením.

Postihnuté psy trpia kongestívnym zlyhaním srdca alebo náhlou srdcovou smrťou. Komorová tachyarytmia je typickým príznakom DCM a dá sa diagnostikovať pomocou echokardiografie, alebo elektrokardiogramu (EKG). Doteraz boli identifikované štyri genetické varianty, ktoré súvisia s dilatačnou kardiomyopatiou u plemena doberman.

U tohto plemena existuje veľmi variabilná penetrancia DCM, čo znamená, že geneticky postihnuté psy môžu počas svojho života vykazovať aj veľmi mierne alebo dokonca žiadne príznaky. Zdá sa, že okrem genetického stavu, má na individuálne riziko psa vplyv aj výživa, úroveň pohybu a ďalšie gény. Genetický test preto pomáha identifikovať varianty súvisiace s DCM, ale neposkytuje žiadnu predpoveď, u ktorých geneticky postihnutých psov sa prejavia klinicky relevantné príznaky.

V populácii amerických dobermanov sa ako relevantné javia najmä varianty DCM1 a DCM2. DCM1 sa nachádza v géne PDK4 a dodáva srdcu energiu, zatiaľ čo DCM2 sa nachádza v géne titín (TTN) a funguje pri kontrakcii srdca. U psov, nesúcich variant DCM1 (samotný) heterozygotne alebo homozygotne, je pravdepodobnosť vzniku ochorenia 10-krát vyššia ako u psov bez tohto variantu, pričom u 37 % psov s týmto variantom sa ochorenie vyvinie. U psov nesúcich variant DCM2 je 21-krát vyššia pravdepodobnosť vzniku ochorenia, pričom u 50 % psov s týmto variantom sa ochorenie vyvinie. Psy nesúce oba varianty majú najvyššie riziko, že sa u nich vyvinie DCM (30-krát), a u 60 % psov s oboma variantmi sa prejaví príznaky ochorenia.

V európskej populácii dobermanov sú rizikové markery DCM3 a DCM4 obzvlášť významné a sú spojené so systolickou dysfunkciou a dilatáciou ľavej komory. DCM3 sa dedí dominantným spôsobom: heterozygotní prenášatelia majú vyššie riziko vzniku DCM v porovnaní s jedincami, ktorí nie sú nositeľmi tohto variantu, zatiaľ čo riziko homozygotne postihnutých zvierat je vyššie v porovnaní s heterozygotnými prenášateľmi. DCM4 sa dedí recesívnym spôsobom; zvieratá homozygotné pre variant DCM4 majú vyššie riziko vzniku DCM v porovnaní s jedincami bez variantu, alebo heterozygotnými prenášateľmi. Zdá sa, že varianty DCM3 a DCM4 majú aditívny účinok, pričom účinok DCM4 je silnejší.

Riziko DCM možno odhadnúť na základe kombinácie genotypov takto:

Riziko < 50 %: N/N (DCM3) a N/N (DCM4), N/N (DCM3) a N/DCM4

Riziko 50 - 75 %: N/DCM3 a N/N (DCM4), N/DCM3 a N/DCM4

Riziko > 75 %: N/N (DCM3) a DCM4/DCM4, N/DCM3 a DCM4/DCM4, DCM3/DCM3 a N/N (DCM4), DCM3/DCM3 a N/DCM4, DCM3/DCM3 a DCM4/DCM4

Psy so zvýšeným rizikom by sa mali pravidelne vyšetrovať a sledovať možné príznaky ochorenia a čo najskôr liečiť vhodnými liekmi, aby sa čo najviac spomalila progresia DCM. Pomocou genetického testovania možno znížiť výskyt známych variantov v rámci plemena bez toho, aby sa príliš obmedzil genofond. Pri párení by sa malo dbať na to, aby sa vyhýbali narodeniu šteniat s vysokým rizikom DCM, čím sa zníži výskyt rizikových variantov v plemene.

Plemeno: doberman

Dedičnosť: vyššie v texte

Gén: PKD4

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8872

- **Disproporčný trpasličí vzrast**

U plemena **argentínska doga** bol zistený variant génu PRKG2, ktorý vedie k disproporčnému zakrpateniu. Gén PRKG2 kóduje proteín, ktorý má signalizačnú úlohu pri ukončení proliferácie chondrocytov a začatí diferenciácie na kostné tkanivo. Vo veku 2 mesiacov sa u postihnutých šteniat prejavia abnormality kostry. Postihnuté psy majú menšiu výšku a dĺžku tela. Vykazujú klinické príznaky, ako je disproporčne veľká hlava, ako aj uhlové odchýlky hrudníkových končatín (carpus valgus), ktoré môžu spôsobiť abnormality chôdze. Röntgenologické vyšetrenie poukazuje na asynchrónny rast medzi radiusom a ulnou, čo spôsobuje humeroulnárnu inkongruitu. Röntgenový snímok ukazuje nedostatočnú kalcifikáciu na rastovej platničke počas tvorby kosti. V jednom prípade sa vo veku 10 mesiacov objavili príznaky dysplázie bedrového kĺbu a stredne ťažká svalová atrofia. Dospievajúce psy vykazujú krátke končatiny a proporcionálne kratšie telo a krk, ako aj relatívne širokú hlavu, mierne nahor posunutý nos a výraznú vertikálnu ryhu medzi očami.

U **dalmatínskych psov** boli prvé prípady zdokumentovanej ťažkej kostnej dysplázie zaznamenané na začiatku 80. rokov 20. storočia, v nasledujúcich rokoch sa vyskytli ojedinelé prípady. Kostné dysplázie predstavujú skupinu dedičných ochorení, ktoré spôsobujú abnormality chrupaviek a kostí, čo má za následok nízky vzrast a trpasličie postavy. U dalmatíncov sa vyskytuje chondrodysplázia (podskupina kostnej dysplázie), ktorá postihuje predovšetkým endochondrálne osifikácie (proces, pri ktorom sa chrupavka mení na kosť), čo vedie k neprimeranému skráteniu končatín. Postihnuté psy majú krátke nohy a zreteľné abnormality chôdze, ktoré sa prejavujú vo veku dvoch až troch mesiacov. Hrudné končatiny sú zakrivené s vonkajším uhlom lakťového kĺbu a vonkajšou rotáciou nohy. Rádiologické vyšetrenie odhalilo závažné deformity končatín, vrátane skrátených vretenných a lakťových kostí, ako aj holennej a lýtkovej kosti, nepravidelných rastových platničiek a narušenej endochondrálnej osifikácie. Osová kostra je kratšia v porovnaní s nepostihnutými psami. Zistilo sa, že genetický variant génu PRKG2 súvisí s touto chorobou u dalmatíncov. Proteín kódovaný génom PRKG2 hrá kľúčovú úlohu v endochondrálnej osifikácii. Rozšírené skrínigové vyšetrenie tohto variantu odhalilo jeho pokračujúcu segregáciu v súčasnej populácii dalmatíncov.

U plemena **maďarská vyžla** bol zistený variant génu PCYT1A, ktorý vedie k disproporčnemu trpasličiemu rastu (SD3) a dedí sa autozomálne recesívnym spôsobom. PCYT1A katalyzuje biosyntézu fosfatidylcholínov, ktoré sú súčasťou bunkových membrán, ale zohrávajú úlohu aj pri tvorbe membrán vezikúl. Tieto vezikuly sú dôležité pre mineralizáciu endochondrálneho kostného tkaniva. Postihnuté šteniatka sa pri narodení viditeľne neodlišujú od nepostihnutých, ale rozdiely sa stávajú zjavnejšími vo veku 3 až 5 týždňov. Fenotyp je charakterizovaný prevažne skrátením a deformáciou ramennej a stehennej kosti, ale zmenené sú aj iné dlhé kosti. Postihnuté šteňatá majú kratšie a pokrivenejšie končatiny a hrboľatý vzhľad karpálnych kostí. Brachium je výrazne skrátené, lakeť je abdukovaný, predlaktie je skrátené, vyklenuté a v oblasti metafýzy je zhrubnuté. Postihnutí jedinci majú široký postoj hrudníkových končatín. Panvové končatiny boli podobne skrátené, ale nie tak výrazne ako hrudníkové končatiny. Existuje určitá variabilita v závažnosti príznakov.

Plemeno: argentínska doga, dalmatín, maďarská vyžla

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: PRKG2 argentínska doga, PRKG2 dalmatín, PCYT1A maďarská vyžla

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8753

- **Dry eye curly coat syndrome (CCS)**

Postihnuté šteniatka trpia suchou keratokonjunktivitídou od otvorenia očných viečok, ktoré majú abnormalnú (drsnú / kučeravú) sršť a sú zvyčajne menšie v rámci vrhu. U postihnutých psov s vrodeným ochorením sa vyskytujú aj zmeny na koži vankúšikov láb a pazúrov, ktoré spôsobujú bolesť a krívanie. Postihnuté sú aj zuby.

Plemeno: cavalier king charles španiel, cavapoo

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: FAM83H

Trvanie testu: 3 – 14 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8406

- **Dyserythropoetická anémia a myopatia (DAMS)**

Zistilo sa, že mutácia v géne EHBP1L1 spôsobuje dyserythropoetickú anémiu a myopatiu (DAMS) u plemena **labradorský retríver**. Klinickými príznakmi sú svalová atrofia, slabosť panvových končatín a regurgitácia. Vyšetrenie krvi ukázalo výraznú mikrocytózu, neprimeranú metarubricytózu, abnormality erytrocytov a miernu anémiu. Známky myopatie vrátane megaezofagusu sa zistili približne vo veku 5 rokov, ale postihnuté psy vykazovali v minulosti mikrocytózu a abnormality erytrocytov.

Zistilo sa, že iný variant v géne EHBP1L1 spôsobuje DAMS u plemena **anglický špringeršpaniel**. U tohto plemena sa ochorenie prejavuje skorým nástupom anémie, megaezofagusu, kardiomyopatie a generalizovanej, pomaly postupujúcej svalovej atrofie.

Napriek variabilným klinickým príznakom vykazovali obe plemená podobné zmeny morfológie erytrocytov a histopatológie svalov.

Plemeno: anglický špringeršpaniel, cobberdog, labradoodle, labradorský retríver

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: EHBP1L1

Trvanie testu: 1 – 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8805

- **Dystrofia chlpuvého stvolu (HSD)**

Toto ochorenie vedie k lokalizovanej alopecii, ktorá sa vyznačuje vypadávaním srsti v určitých oblastiach. Genetický variant zodpovedný za HSD ovplyvňuje štruktúru vlasového stvolu, čo spôsobuje jeho krehkosť a náchylnosť na lámanie. Dedičnosť je autozomálne recesívna.

Plemeno: cavalier king charles španiel, cavapoo

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Trvanie testu: 7 - 14 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8936

- **Dystrofická epidermolysis bullosa (DEB)**

Epidermolysis bullosa je charakterizovaná pľuzgiermi v dermálno-epidermálnom spojení. V prípade Dystrofickej epidermolysis bullosa (DEB) je odštiepenie lokalizované pod lamina densa. U plemena **stredoázijský ovčiak** bola pozorovaná ťažká forma, ktorá sa dedí autozomálne recesívnym spôsobom. Ochorenie je spôsobené mutáciou v géne COL7A1, ktorý kóduje proteín kolagénu VII nachádzajúci sa v epitelových tkanivách. Prejavenie ochorenia sa pohybuje medzi narodením a ranným vekom. Postihnuté šteňatá majú kožné lézie, pľuzgiere a vredy na labách, ušiach, papuli a ústnej sliznici. Postihnuté psy boli pre zlú prognózu eutanázované.

Plemeno: stredoázijský ovčiak

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: COL7A1

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8643

- **Dystrofická epidermolysis bullosa (DEB)**

Epidermolysis Bullosa (DEB, tiež nazývaná ektodermálna dysplázia alebo syndróm krehkej kože) je závažná dedičná porucha tkaniva, ktorá má za následok vznik početných pľuzgierov, bul a vredov po celom tele. Typickými príznakmi tejto choroby sú aj vypadávanie srsti a extrémne krehká koža. Príznaky sa dajú rozpoznať už krátko po narodení.

U plemena **zlatý retríver** bol zistený genetický variant génu COL7A1, ktorý súvisí s epidermolysis bullosa. Gén COL7A1 kóduje kolagén typu VII, ktorý sa bežne nachádza v koži medzi vrstvami epidermis a dermis a podieľa sa na súdržnosti týchto vrstiev. Variant sa dedí autozomálnym recesívnym spôsobom.

Plemeno: zlatý retríver

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: COL7A1

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: je možné objednať len v rámci kombinácie "LABOGenetics XXL pes"

- **E**

- **Ehlers-Danlosov syndróm – doberman**

Zistilo sa, že genetický variant génu ADAMTS2 súvisí s dermatosparaxis Ehlers-Danlosovým syndrómom (EDS) u plemena doberman. Ehlers-Danlosov syndróm je vlastne skupinou porúch

spojivového tkaniva, ktoré sa vyskytujú aj u ľudí. Postihnutý pes vykazoval hypermobilné kĺby, voľnú a hyperelastickú kožu s viacerými ranami a veľkými atrofickými jazvami. Pes mal mnoho tržných rán spôsobených minimálnou traumou. Okrem toho bola zaznamenaná bilaterálna chemóza oka a zdvihnutie tretieho viečka. Pes utrpel vo veku niekoľkých mesiacov ťažké poranenie kože a následne bol utratený.

Plemeno: doberman

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: ADAMTS2

Číslo vyšetrenia: je možné objednať len v rámci kombinácie "LABOGenetics XXL pes"

- **Ehlers-Danlosov syndróm – louisianský leopardí pes**

Zistilo sa, že genetický variant génu ADAMTS2 súvisí s dermatosparaxis Ehlers-Danlosovým syndrómom (EDS) u plemena **louisianský leopardí pes**. Ehlers-Danlosov syndróm je vlastne skupinou porúch spojivového tkaniva, ktoré sa vyskytujú aj u ľudí. Postihnutý pes vykazoval multifokálne rany v dôsledku krehkosti tkaniva, hyperextensibility kože, atrofických jaziev a hypermobility kĺbov. Pes mal rany aj pri minimálnej traume, napríklad pri otrení sa o krík. Závažné zranenia sa hojili dlhšie, ako je bežné. Pes nevykazoval žiadne očné abnormality. Na rozdiel od EDS u iných psích plemien sa zdá, že tento typ spôsobuje relatívne mierne symptómy, takže postihnutý pes prežil do dospelosti.

Plemeno: louisianský leopardí pes

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: ADAMTS2

Číslo vyšetrenia: je možné objednať len v rámci kombinácie "LABOGenetics XXL pes"

- **Ektodermálna dysplázia (Skin fragility syndrome) (ED/SFS)**

Po narodení je koža postihnutých psov abnormálne bledá a priesvitná v oblasti uší, končatín, nosa a tlamy. Pri traumatizácii dochádza k spontánnemu odlupovaniu epitelu nosa a labiek a ku krvácaniu končekov uší. Pri trení alebo olizovaní matkou sa odlupujú aj pery a vrstvy kože tváre. Postihnuté psy musia byť eutanázované.

Plemeno: chesapeake bay retríver

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: PKP1

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8484

- **Encefalopatia aljašských husky (AHE)**

Smrteľné ochorenie mozgu známe ako encefalopatia aljašských husky (AHE) sa vyskytuje u plemien **husky**. Ochorenie korešponduje s Leighovým syndrómom (LS) vyskytujúcim sa u ľudí, ktorý zahŕňa skupinu ochorení s heterogénnymi klinickými príznakmi. U psov postihnutých AHE klinické nálezy pozostávajú z multifokálnych deficitov centrálného nervového systému vrátane záchvatov, zmenenej mentality, dysfágie, chýbajúcej reakcie na hrozbu, centrálnnej slepoty, hypermetrie, propioceptívneho polohového deficitu, hypoalgézie tváre, ataxie a tetraparézy. Na rozdiel od LS u ľudí nie je AHE u psov primárnou mitochondriálnou encefalopatiou, ale súvisí s genetickým defektom tiamínového transportéra.

Plemeno: sibírsky husky

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: SLC19A3

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8313

- **Epidermolytická hyperkeratóza (EHK)**

Toto ochorenie je spôsobené mutáciou v géne KRT10. Defekt keratínu vedie k povrchovej, miernej, plantárnej epidermolytickej hyperkeratóze s krehkosťou epidermy. Postihnuté psy vykazujú klinické príznaky od narodenia až do dospelosti. V dospelosti sú lézie hyperpigmentované a zostávajú statické.

Plemeno: norfolkský teriér

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: KRT10

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8311

- **Episodic falling (EF)**

Epizodické padanie je neurologická porucha vyskytujúca sa u **kavaliér king charles španielov**. Epizódy sú vyvolané cvičením, stresom alebo vzrušením a sú charakterizované stuhnutosťou hrudných a panvových končatín, čo má za následok charakteristickú polohu „deer-stalking“ a/alebo kolaps. Klinické príznaky sú rôzne, pokiaľ ide o začiatok (od štrnástich týždňov do štyroch rokov veku) a závažnosť.

Plemeno: cavalier king charles španiel, cavapoo

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: BCAN

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrojúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8202

- **Exfoliatívny kutánný lupus erythematosus (ECLE)**

Exfoliatívny kutánný lupus erythematosus (ECLE) je autoimunitné kožné ochorenie. Základnou príčinou tohto ochorenia u plemien **nemecký krátkosrstý stavač** a **maďarská vyžla** je variant génu UNC93B1, ktorý zohráva dôležitú úlohu pre vrodený imunitný systém, a teda imunitnú odpoveď proti patogénom. Typickými príznakmi sú nadmerné šupiny na koži, najprv na tvári a neskôr aj na ušiach, chrbte a celom tele. Okrem toho sa môže objaviť strata pigmentácie kože (hypopigmentácia), ako aj erytémy. Pri postupujúcom ochorení sa môže objaviť vypadávanie srsti, chrasty, vredy a dočasné ochabnutie. Ochorenie sa zvyčajne objavuje v mladom alebo ranom dospelom veku. Vzhľadom na závažné príznaky musia byť postihnuté psy zvyčajne eutanázované.

Plemeno: maďarská vyžla, nemecký krátkosrstý stavač

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: UNC93B1

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrojúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8688

- **F**

- **Familiárny folikulárny karcinóm štítnej žľazy (FTFC)**

U plemena **nemecký dlhosrstý stavač** boli identifikované dva genetické varianty v géne TPO, ktoré sú spojené s Familiárnym folikulárnym karcinómom štítnej žľazy (FTFC). Psy s dvoma kópiami jedného variantu, alebo s oboma variantmi majú približne 16-krát vyššie riziko vzniku FTFC v porovnaní so psami, ktoré tieto varianty nenesú. Väčšina skúmaných psov mala v čase diagnózy viac ako 10 rokov.

Plemeno: nemecký dlhosrstý stavač

Dedičnosť: neznáma

Gén: TPO

Trvanie testu: 1 – 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrojúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8871

- **Familiárna nefropatia (FN)**

Familiárna nefropatia (FN) u **anglického kokeršpaniela** a **welsh špringeršpaniela** je ochorenie obličiek, ktoré vedie k chronickej dysfunkcii obličiek u postihnutých psov vo veku od 6 mesiacov do 2 rokov. Poškodenie oboch obličiek môže postupovať veľmi rýchlo a môže byť smrteľné. Tak ako pri iných nefropatiách, medzi príznaky patrí nadmerný smäd, oneskorený rast a strata hmotnosti, ako aj znížená chuť do jedla a zvracanie. Tieto príznaky sú spôsobené narušenou štruktúrou vo filtračnom systéme (glomeruloch) poškodenej obličky, ktorá už nezabezpečuje adekvátne oddelenie rozkladných produktov, ktoré sa vylučujú močom, od prečistenej krvi. Pri dedičnej poruche funkcie obličiek FN je defektná zložka membrány - kolagén typu IV.

Plemeno: anglický kokeršpaniel, cockapoo, welsh špringeršpaniel

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: COL4A4

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8131

- **Familiárna nefropatia (FN)**

Familiárna alebo dedičná nefropatia (FN) je smrteľné ochorenie obličiek v nízkom veku. Ochorenie obličiek spôsobené FN je vždy progresívne a v konečnom dôsledku fatálne. U psov s FN sa zvyčajne medzi 6 mesiacmi a 2 rokmi života vyvinie chronické zlyhanie obličiek s konečným a niekedy rýchlym poškodením oboch obličiek. Prvými klinickými príznakmi sú nadmerná spotreba vody, oneskorený rast alebo strata hmotnosti, znížená chuť do jedla a zvracanie.

Plemeno: anglický špringeršpaniel, samojed

Dedičnosť: autozomálne recesívna u anglického špringeršpaniela; X chromozómovo recesívna u samojeda

Gén: COL4A4 anglický špringeršpaniel, COL4A5 samojed

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8192

- **Fanconiho syndróm**

Fanconiho syndróm je dedičné ochorenie plemena **basenji**. V dôsledku poruchy funkcie obličiek sa elektrolyty a živiny nemôžu späťne vstrebávať z moču. Preto sa dôležité metabolické substráty vylučujú močom. Typickými príznakmi sú nadmerný príjem vody a pomočovanie. V moči možno namerať aj vysoké koncentrácie glukózy. Bez liečby sa u postihnutých psov

vyvinie amyosténiá, acidóza a celková slabosť, čo nakoniec vedie k smrti. U psov plemena basenji sa Fanconiho syndróm objavuje medzi 4. a 8. rokom života.

Plemeno: basenji

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: FAN1

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8272

- **Finnish Hound ataxia (FHA)**

Toto ochorenie je spôsobené mutáciou v géne SEL1L. U postihnutých psov sa prvé príznaky neurodegenerácie mozochku prejavujú vo veku 4 - 12 týždňov. Prvými klinickými príznakmi sú strata rovnováhy, menšia nekoordinovanosť chôdze a tremor, zatiaľ čo neskoršími príznakmi môže byť progresívna nekoordinovanosť alebo úplná strata pohyblivosti.

Plemeno: fínsky stavač, novorbotský špic

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: SEL1L

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8467

- **Fukozidóza**

Fukozidóza je lyzozomálne ochorenie spôsobené nedostatkom enzýmu alpha-L-fukosidázy. U zdravých zvierat tento enzým štiepi komplexné proteíny a lipidy, aby sa mohli metabolizovať. Chorému zvieraťu tento enzým chýba a komplexné proteíny a lipidy sa ukladajú v rôznych orgánoch, napríklad v lymfatických uzlinách, pankrease, pečeni, obličkách, pľúcach, kostnej dreni a najmä v mozgovom a nervovom tkanive. Ochorenie sa u **špringeršpanielov** prejavuje najmä neurologickým syndrómom so zmiešaným deficitom motorických a mentálnych funkcií. Postihnuté zvieratá vykazujú narušenú koordináciu pohybov, poruchy správania, slepotu, hluchotu a problémy s prehĺtaním. Ochorenie sa vyskytuje vo veku od 18 mesiacov do 4 rokov s progresívnym priebehom a napokon so smrteľným koncom.

Plemeno: anglický špringeršpaniel

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: FUCA1

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8016

• **G**

• **Glanzmannova trombasténia (GT)**

Glanzmannova trombasténia je krvácajúca porucha, ktorá sa vyskytuje v dvoch rôznych typoch. Líšia sa množstvom špecifických glykoproteínov (allbb3) zabudovaných v bunkovej membráne krvných doštičiek (trombocytov), ktoré sú dôležitou súčasťou koagulačného systému. Pri ťažkej GT typ I je množstvo glykoproteínu menej ako 5 % normálnej hodnoty. Mutácia v géne "allbb3" narúša tvorbu jednej hlavnej zložky týchto glykoproteínov. Symptomatically sa GT prejavuje vo forme hemoragickej diatézy a kontinuálneho krvácania z ďasien po vypadnutí mliečnych zubov. Indikátorom tejto poruchy môže byť aj nepretržitá epistaxia.

Plemeno: pyrenejský horský pes

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: ITGA2B

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8077

• **Glaukóm a goniodysgenéza (GG)**

Goniodysgenéza je vývojová abnormalita prednej komory oka charakterizovaná zúžením alebo uzavretím vnútroočných kanálikov iridokorneálneho uhla (ICA), cez ktoré odteká komorový mok. Zvýšený očný tlak poškodzuje retinálne gangliá a preto môže viesť k primárnemu glaukómu a slepote. U plemena **border kólia** sa zistilo, že mutácia v géne OLFML3 (olfactomedin-like 3) je spojená s genetickou predispozíciou k závažnej goniodysgenéze. Je známe, že matricový proteín OLFML3 sa podieľa na interakciách proteín-proteín, bunkovej adhézii a vnútrobunkových interakciách. Zdá sa, že na vznik glaukómu má vplyv kombinácia genetických, environmentálnych a/alebo náhodných faktorov, pretože u niekoľkých psov, testovaných ako heterozygotných prenášateľov, bola diagnostikovaná goniodysgenéza (ale bez glaukómu) a niekoľko psov vykazujúcich ťažkú goniodysgenézu bolo bez glaukómu počas 15 a viac rokov života. Okrem toho variant OLFML3 nemohol byť spojený s miernou goniodysgenézou, čo naznačuje, že mierna forma je spôsobená inou genetickou dispozíciou.

Plemeno: border kólia

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: OLFML3

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8635

- **Glykogenóza (GSD Ia)**

Glykogenóza typ 1 (GSD 1) je spôsobená poruchou glykoregulácie, ktorá vedie k nadmernému ukladaniu glykogénu v orgánoch. Schopnosť viazania glukózy na glykogén a spätného štiepenia glykogénu na glukózu, závisí od rozvetvenej štruktúry glykogénu. Tvar tejto štruktúry regulujú dva enzýmy: enzým vetvenia glykogénu (GBE) ju buduje; enzým rozvetvenia glykogénu (GDE) ju rozkladá. Funkcia GBE je zmenená mutáciou, ktorá vedie k zmene štruktúry glykogénu a inhibuje jeho degradáciu. Hromadenie glykogénu v pečeni, svaloch a nervových bunkách preto vedie k postupnej dysfunkcii týchto orgánov. Postihnuté šteňatá vykazujú príznaky ako je depresia, zlý výživový stav a pomalý rast už v ranom štádiu.

Plemeno: nemecký pinč, maltézsky psík

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: G6PC1 nemecký pinč, G6PC maltézsky psík

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8322

- **Glykogenóza (GSD II, Pompeho choroba)**

Pompeho choroba je spôsobená nedostatkom glukozidázy, ktorý vedie k abnormálnemu ukladaniu glukózy v lyzozómoch. Postihnuté psy trpia zvracaním, postupnou svalovou slabosťou a stratou kondície. Ochorenie srdca vedie k smrti približne vo veku 1,5 roka.

Plemeno: fínsky laponský pes, laponský pastiersky pes, švédsky laponský pes

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: GAA

Trvanie testu: 3 - 14 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8513

- **Glykogenóza (GSDIIIa)**

Glykogenóza typ IIIa je spôsobená mutáciou v géne AGL, ktorá vedie k poruche glykoregulácie. Schopnosť viazania glukózy na glykogén a spätného štiepenia glykogénu na glukózu, závisí od rozvetvenej štruktúry glykogénu. Tvar tejto štruktúry regulujú dva enzýmy: enzým vetvenia glykogénu (GBE) ju buduje; enzým rozvetvenia glykogénu (GDE) ju rozkladá. K hromadeniu glykogénu v pečenej a svalových bunkách dochádza pri zníženej aktivite GDE. To vedie k postupnej dysfunkcii týchto orgánov. Postihnuté šteňatá počas prvých rokov života nevykazujú žiadne príznaky. Ochorenie sa stáva zjavným, keď sa po niekoľkých rokoch objaví letargia a epizodická hypoglykémia vrátane kolapsov.

Plemeno: kučeravý retríver

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: AGL

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8156

- **Glykogenóza (GSD – PGBM1)**

Glykogenózy (Glycogen Storage Diseases, GSD) sú dedičné metabolické poruchy spôsobené defektnými enzýmami, ktoré vedú k nadmernému ukladaniu glykogénu v rôznych tkanivách. U psov plemena **baset** bol objavený genetický variant v géne RBCK1, ktorý vedie k tvorbe zásobných teliesok, ktoré môžu spôsobiť vážne zdravotné problémy. Postihnuté psy často spočiatku vykazujú chronické zvracanie a hnačku vo veku od ôsmich do dvanástich mesiacov. V neskorších štádiách sa môže vyvinúť progresívna svalová slabosť, intolerancia záťaže a vážne srdcové problémy, ako je srdcové zlyhanie a náhla srdcová smrť. Keďže ochorenie postupuje pomaly a spočiatku spôsobuje len minimálne zmeny v krvných hodnotách, genetické testovanie môže poskytnúť cenné diagnostické informácie. Okrem toho genetické testovanie môže v ranom štádiu identifikovať zvieratá, ktoré sú nositeľmi génu, čo má veľký význam pre zodpovedné plánovanie chovu.

Plemeno: baset

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8969

- **GM1 - gangliozidóza (GM1)**

GM1 - gangliozidóza je lyzozomálne ochorenie, ktoré vedie k neurologickým poruchám. Postihnuté psy trpia ochrnutím končatín a spasticitou svalov. Vo veku približne 8 mesiacov väčšina psov na toto ochorenie zomiera.

Plemeno: pomsky, portugalský vodný pes, sibírsky husky, shiba inu

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: GLB1

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8066

- **GM2 - gangliozidóza (Sandhoffova choroba) (GM2)**

GM2 - gangliozidóza je smrteľné, progresívne neurodegeneratívne lyzozomálne ochorenie spôsobené mutáciami v géne HEXB. Postihnuté psy nie sú schopné tvoriť určité enzýmy, ktoré sú nevyhnutné na odbúravanie neuronálnej membránovej zložky gangliozidu GM2 vo viscerálnom tkanive. Hromadenie týchto metabolitov vedie k postupnej deštrukcii centrálného nervového systému. Prvé príznaky tohto neurologického ochorenia sa objavujú vo veku 9 až 12 mesiacov a zvyčajne zahŕňajú stratu zraku, ťažkosti s chôdzou, stratu rovnováhy, tras hlavy a zvracanie. Ochorenie rýchlo postupuje a psy zvyčajne umierajú vo veku 18 až 23 mesiacov.

Plemeno: japonský španiel, shiba inu, toy pudel

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: HEXA japonský španiel, HEXB shiba inu, toy pudel

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8208

- **H**

- **Hemofília A (nedostatok faktora VIII)**

Základným patomechanizmom hemofílie A je nedostatok alebo znížená aktivita faktora VIII, ktorý zohráva kľúčovú úlohu v koagulačnej kaskáde. Postihnuté psy sa prejavujú krvácaním, ktoré môže byť, v závislosti od stupňa ochorenia, mierne až závažné. Klinické príznaky zahŕňajú hematómy veľkých rozmerov, krvácanie z nosa, kože, svalov a kĺbov. Ak je ochorenie závažné a nie sú prijaté žiadne preventívne opatrenia, postihnuté psy môžu po operácii alebo úrazoch vykrvácať.

Plemeno: cobberdog, bobtail, boxer, labradoodle, labradorský retríver, nemecký ovčiak, rodézsky ridgeback

Dedičnosť: X - chromozomálna recesívna

Gén: F8

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8689

- **Hemofília A (nedostatok faktora VIII)**

Hemofília A je jednou z najdôležitejších dedičných porúch hemostázy u havanských psíkov. Základným patomechanizmom hemofílie A je nedostatok alebo znížená aktivita faktora VIII, ktorý hrá rozhodujúcu úlohu v koagulačnej kaskáde. Postihnuté psy sa prejavujú krvácaním,

ktoré môže byť mierne až závažné v závislosti od stupňa ochorenia. Klinické príznaky zahŕňajú hematómy veľkých rozmerov, krvácanie z nosa, kože, svalov a kĺbov. Ak je ochorenie závažné a nie sú prijaté žiadne preventívne opatrenia, postihnuté psy môžu po operácii alebo úrazoch vykrváčať.

Plemeno: havanský psík

Dedičnosť: X - chromozomálne recesívna

Gén: F8

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrojúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8232

- **Hemofília B (nedostatok faktora IX)**

Hemofília B je jednou z najdôležitejších dedičných porúch hemostázy u **rodézskych ridgebackov**. Základným patomechanizmom hemofílie B je nedostatok, alebo znížená aktivita faktora IX, ktorý hrá rozhodujúcu úlohu v koagulačnej kaskáde. U postihnutých psov sa vyskytuje krvácanie, ktoré môže byť v závislosti od stupňa ochorenia mierne až závažné. Klinické príznaky zahŕňajú hematómy veľkých rozmerov, krvácanie z nosa, kože, svalov a kĺbov. Ak je ochorenie závažné a nie sú prijaté žiadne preventívne opatrenia, postihnuté psy môžu po operácii alebo úrazoch vykrváčať. Genetické príčiny hemofílie B boli v niektorých prípadoch popísané aj u plemien americká **akita**, **hovawart** a **lhasa apso**.

Plemeno: americká akita, hovawart, lhasa apso, rodézsky ridgeback

Dedičnosť: X - chromozomálne recesívna

Gén: F9

Trvanie testu: 3 -5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrojúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8221

- **Hemoragická diatéza (Scottov syndróm)**

Scottov syndróm je zriedkavá, autozómovo recesívna hemoragická diatéza u nemeckých ovčiakov. Narušená je koagulačná aktivita v dôsledku funkčne obmedzených krvných doštičiek (trombocyty). Nie sú schopné produkovať určité lipidy obsahujúce fosfor (fosfatidylserín), ktoré sú potrebné na zrážanie krvi. Ostatné koagulačné parametre sú normálne, s výnimkou spotreby protrombínu počas zrážania krvi.

Plemeno: nemecký ovčiak

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: ANO6

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrojúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8319

- **Hereditárna ataxia (HA)**

U **malinoisov**, variety belgických ovčiakov, bol zistený genetický variant v géne SLC12A6, ktorý súvisí so spinocerebelárnou ataxiou. Gén SLC12A5 kóduje kotransportér chloridu draselného, ktorý zohráva dôležitú úlohu v rôznych biofyzikálnych a fyziologických procesoch v organizme. Postihnuté psy vykazujú pomaly postupujúce poruchy koordinácie pohybov (ataxia), paraparézu panvových končatín, palmigrádny postoj (pri státi sa karpálne kĺby dotýkajú zeme) a po sedácii dochádza ku generalizovaným mimovoľným svalovým kontrakciám (podobným myokymii). U postihnutých psov neboli pozorované epileptické záchvaty. Prvé príznaky sa zvyčajne objavujú vo veku 3–6 mesiacov vo forme nekoordinovanej chôdze a zhoršujú sa, až kým postihnuté psy vo veku 2,5–3 rokov nie sú schopné samostatne sa pohybovať. Veľkosť a hmotnosť postihnutých psov môže byť v porovnaní s inými psami znížená.

Plemeno: belgický ovčiak

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: SLC12A6

Číslo vyšetrenia: je možné objednať len v rámci kombinácie "LABOGenetics XXL pes"

- **Hereditárna ataxia (HA)**

Hereditárna ataxia (HA) je progresívne ochorenie s klinickými príznakmi ako sú hypermetria, strata rovnováhy, nekoordinovanosť chôdze a tremor, ktoré neskôr progredujú do závažných porúch chôdze.

U plemien **bobtail** a **gordon seter** sa prvé príznaky objavujú vo veku od 5 mesiacov do 4 rokov. U týchto plemien bol identifikovaný variant génu RAB24, ktorý spôsobuje HA.

Mutácia v géne KCNIP4 spôsobuje HA u plemena nórsky buhund, zatiaľ čo mutácia v géne HACE1 bola zistená u **nórskych losích psov**. Postihnuté šteniatka vykazujú klinické príznaky vo veku od 4 do 20 týždňov. Šteniatka sa ľahko pošmykli na zemi, občas sa prevrátili a mali zvesený chvost, netypický pre toto plemeno.

U plemena **austrálsky ovčiak** a **miniatúrny americký ovčiak** sa prvé príznaky, ako hypermetria, králičie poskakovanie, vratká a strnulá chôdza na panvových končatinách, môžu prejaviť medzi 4. a 19. mesiacom. Tieto nekoordinované pohyby a spasticita sa postupne zhoršujú a vedú k neschopnosti chodiť vo veku 30 až 44 mesiacov. Výsledky histológie mozgu odhalili difúziu demyelinizáciu. Bola identifikovaná mutácia v géne PNPLA8, ktorá spôsobuje HA u týchto plemien.

Plemeno: austrálsky ovčiak, bobtail, gordon seter, miniatúrny americký ovčiak, nórsky buhund, nórsky losí pes

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: PNPLA8 austrálsky ovčiak, RAB24 bobtail, gordon seter, HACE1 nórsky losí pes, KCNIP4 nórsky buhund

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8449

- **Hereditárna hluchota (EOAD)**

U plemena **rotvajler** spôsobuje genetický variant génu LOXHD1 skorú stratu sluchu. V súčasnosti ešte nie je jasné, či sa šteňatá rodia hluché, alebo sa rodia s poruchou sluchu, ktorá počas niekoľkých týždňov progreduje do hluchoty. Predpokladá sa, že gén LOXHD1 sa podieľa na udržiavaní funkcie kochleárnych vlásokových buniek.

U **rodézskeho ridgebacka** spôsobuje delécia génu EPS8L2 dedičnú formu hluchoty, ktorá vedie k úplnej strate sluchu vo veku jedného až dvoch rokov. Táto forma sa nazýva “early-onset adult deafness – EOAD”.

Mutácia v géne CDH23 u **beaucerona** vedie k dedičnej obojstrannej hluchote. Okrem hluchoty sa postihnuté šteniatka vyvíjali normálne.

Plemeno: beauceron, rodézsky ridgeback, rotvajler

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: CDH23 beauceron, EPS8L2 rodézsky ridgeback, LOXHD1 rotvajler

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8269

- **Hereditárna hluchota (DINGS1 a 2)**

Boli identifikované dva genetické varianty v géne PTPRQ (známy ako DINGS1) a v géne MYO7A (známy ako DINGS2), ktoré spôsobujú vrodenu hluchotu a vestibulárnu dysfunkciu u plemena **doberman**. Postihnuté mláďatá sú hluché krátko po narodení a vykazujú príznaky vestibulárneho ochorenia, ako je nakláňanie hlavy, krúženie a ataxia. Príznaky vestibulárnej dysfunkcie sa môžu vekom zlepšiť. Okrem toho postihnuté šteniatka nemajú vestibulo-okulárny reflex a vykazujú postrotačný nystagmus. Bola popísaná progresívna kochleárna degenerácia so stratou sluchových senzorických buniek vo vnútornom uchu. Hluchota spôsobená DINGS2 je obojstranná, zatiaľ čo DINGS1 môže spôsobiť jednostrannú hluchotu.

Plemeno: doberman

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: MYO7A

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrojúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8875

- **Hereditárna katarakta (HSF4)**

Katarakta znamená zníženú priehľadnosť (zákal) očnej šošovky, ktorá je za normálnych okolností číra. Hereditárna katarakta (HC) u austrálskych ovčiakov je založená na mutácii v géne HSF4, ktorá sa považuje za rizikový faktor. Bolo publikované, že psy nesúce túto mutáciu vykazujú 17-násobne zvýšené riziko vzniku katarakty v porovnaní so psami bez mutácie. Heterozygotní prenášatelia iba jedného mutovaného génu HSF4 trpia prevažne zadnou pólou subkapsulárnou kataraktou (PPSC). Táto forma nemusí nevyhnutne zhoršovať videnie u plemena **austrálsky ovčiak**. Psy homozygotne postihnuté mutáciou HSF4 však vykazujú závažnejší priebeh ochorenia. Katarakta sa vyvíja v jadrovej oblasti a môže viesť k úplnej slepote. Vek nástupu nie je jasne definovaný. Súčasné vedecké údaje naznačujú autozomálne recesívny spôsob dedičnosti s minimálne jedným ďalším genetickým faktorom. Toto ochorenie a potenciálny genetický faktor sú stále predmetom prebiehajúceho vedeckého výskumu. U plemena **korthalsov grifón** je genetickým testom možno zistiť príčinný variant v géne FYCO1. Ďalší genetický variant je zodpovedný za kataraktu u francúzskych buldočkov, stafordšírskych bulteriérov a za skorú formu katarakty u bostonských teriérov. U týchto plemien sa ochorenie dedí autozomálne recesívne.

Plemeno: austrálsky ovčiak, korthalsov grifón, miniatúrny americký ovčiak, wäller

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: HSF4

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrojúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8157

- **Hereditárna katarakta (HSF4)**

Katarakta znamená zníženú priehľadnosť (zákal) očnej šošovky, ktorá je za normálnych okolností číra. Hereditárna katarakta (HC) u austrálskych ovčiakov je založená na mutácii v géne HSF4, ktorá sa považuje za rizikový faktor. Bolo publikované, že psy nesúce túto mutáciu vykazujú 17-násobne zvýšené riziko vzniku katarakty v porovnaní so psami bez mutácie. Heterozygotní prenášatelia iba jedného mutovaného génu HSF4 trpia prevažne zadnou pólou subkapsulárnou kataraktou (PPSC). Táto forma nemusí nevyhnutne zhoršovať videnie u plemena **austrálsky ovčiak**. Psy homozygotne postihnuté mutáciou HSF4 však vykazujú závažnejší priebeh ochorenia. Katarakta sa vyvíja v jadrovej oblasti a môže viesť k úplnej slepote. Vek nástupu nie je jasne definovaný. Súčasné vedecké údaje naznačujú autozomálne recesívny spôsob dedičnosti s minimálne jedným ďalším genetickým faktorom. Toto ochorenie a potenciálny genetický faktor sú stále predmetom prebiehajúceho vedeckého výskumu. Ďalší genetický variant je zodpovedný za kataraktu u **francúzskych buldočkov, stafordšírskych**

bulteriérov a za skorú formu katarakty u **bostonských teriérov**. U týchto plemien sa ochorenie dedí autozomálne recesívne.

Plemeno: bostonský teriér, francúzsky buldoček, stafordšírsky bulteriér

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: HSF4

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8576

- **Hereditárna nazálna parakeratóza (HNPK)**

Nazálnu parakeratózu spôsobuje genetická porucha, ktorej prejavom je vysychanie nosa psov. Najmä na dorzálnej ploche planum nasi sa tvoria rohovinové šupiny, ktoré priliehajú k nosu. V týchto štruktúrach sa môžu objaviť krvavé trhliny, ktoré vedú k chronickému podráždeniu a zápalu kože nosa. Farba kože sa môže zmeniť z tmavej na svetlejšiu. U postihnutých psov sa prvé príznaky objavia vo veku od šiestich mesiacov do jedného roka. Na zmiernenie príznakov možno nos ošetriť vazelínou, propylénglykolom alebo prípravkami obsahujúcimi kyselinu salicylovú.

Plemeno: anglický chrt

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: SUV39H2

Trvanie testu: 1 – 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8672

- **Hereditárna nazálna parakeratóza (HNPK)**

Nazálnu parakeratózu spôsobuje genetická porucha, ktorej prejavom je vysychanie nosa psov. Najmä na dorzálnej ploche planum nasi sa tvoria rohovinové šupiny, ktoré priliehajú k nosu. V týchto štruktúrach sa môžu objaviť krvavé trhliny, ktoré vedú k chronickému podráždeniu a zápalu kože nosa. Farba kože sa môže zmeniť z tmavej na svetlejšiu. U postihnutých psov sa prvé príznaky objavia vo veku od šiestich mesiacov do jedného roka. Na zmiernenie príznakov možno nos ošetriť vazelínou, propylénglykolom alebo prípravkami obsahujúcimi kyselinu salicylovú. Príčinu génového defektu u labradorských retríverov objavili vedci z ústavu genetiky Vetsuisse-faculty univerzity v Berne (skupina prof. Tossa Leeba). Genetickú príčinu HNPK u chrtov objavila skupina profesora Drögemüllera (univerzita Bern).

Plemeno: cobberdog, labradoodle, labradorský retríver

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: SUV39H2

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8421

- **Hereditárna neuropatia (GHN)**

Hereditárna neuropatia spôsobuje nedostatočné zásobovanie periférneho nervového systému s následnou degeneráciou nervov. V dôsledku nedostatočnej nervovej stimulácie svaly postupne degradujú. Klinické príznaky sa objavujú počas prvých dvoch rokov života psa. Tieto príznaky zahŕňajú progresívnu amyosténiu, intoleranciu cvičenia, stratu reflexov a ataxiu všetkých končatín. Pes môže padať, chodiť po špičkách alebo jeho chôdza môže byť zmenená. Pri postihnutí hrtanu boli opísané aj zmeny hlasu a problémy s prehĺtaním. Na celkový stav nemá ochorenie vplyv. Existujú aj iné spinálne alebo neurologické problémy, ktoré môžu spôsobovať podobné príznaky, preto môže byť často nesprávne diagnostikovaná alebo nediagnostikovaná.

Plemeno: anglický chrt

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: NDRG1

Trvanie testu: 5 - 7 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8179

- **Hyperurikozúria (SLC/HUU)**

Hyperurikozúriu a hyperurikémiu spôsobujú vrodené zmeny v metabolizme purínov. Psy prirodzene vylučujú alantoín ako konečný produkt. Psy s homozygotnou mutáciou v géne SLC2A9 vylučujú menej alantoínu a zároveň viac kyseliny močovej (hyperurikozúria). Rovnako sa koncentrácia kyseliny močovej v plazme (hyperurikémia) zvyšuje 2 - 4-násobne v porovnaní so zdravými psami. Vzhľadom na to, že kyselina močová je menej rozpustná vo vode ako alantoín, vyššie koncentrácie kyseliny močovej v moči by mohli viesť k tvorbe kryštálov, ktoré vytvárajú močové kamene a musia sa odstrániť chirurgicky. Preventívne by mali postihnuté psy dostávať diétu s nízkym obsahom purínov. Okrem toho je nevyhnutná dostatočná hydratácia.

Plemeno: všetky plemená

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: SLC2A9

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8154

- **Hypofosfatázia (HPP)**

Hypofosfatázia (HPP) je metabolické ochorenie kostí charakterizované chybnou mineralizáciou skeletu, ktoré bolo popísané u plemena **karelský medvedí pes** ako aj u ľudí. V prípade karelského medvedieho psa sa zistilo, že s HPP súvisí variant génu alkalickéj fosfatázy ALPL. Vek nástupu HPP u karelských medvedích psov sa pohybuje od 2 do 10 týždňov. Prvými príznakmi sú spomalenie rastu, skrčený postoj, záchvaty, generalizovaná svalová slabosť a pohybové ťažkosti. V dôsledku zmeny variantu v géne ALPL možno pozorovať chybnú mineralizáciu kostry spolu s kostnými osifikáciami. Typickými patologickými nálezmi sú hyperextenzia distálnych kĺbov, diafýza v tvare presýpacích hodín, ako aj slabo mineralizované epifýzy, karpálne a tarzálne kosti. Okrem toho analýza séra postihnutých šteniat odhalila zvýšenú hladinu sérových celkových bielkovín, albumínu a močoviny. V moči bolo možné namerať zvýšenú hladinu vylučovaného PEA (fosfatázový substrát fosfoetanolamín). Šteniatka zvyčajne uhynú niekoľko týždňov po prvých príznakoch, alebo sú eutanázované kvôli závažnosti klinických príznakov.

Plemeno: karelský medvedí pes

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: ALPL

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8389

- **Hypomyelinizácia (Shaking Puppy Syndromóm) (SPS)**

Ochorenie je spôsobené narušením myelinizácie v mieche. Postihnuté psy vykazujú generalizovaný tremor vo veku 12 až 14 dní. Závažnosť tremoru sa môže u jedincov vo vrhu líšiť. Psy sa môžu pohybovať, ale na panvových končatinách majú skákavú chôdzu. Tras nie je prítomný v pokoji alebo spánku, a časom sa zmierňuje do 3 až 4 mesiacov veku.

Plemeno: anglický špringeršpaniel, weimarský stavač

Dedičnosť: X – chromozomálne recesívna anglický špringeršpaniel, autozomálne recesívna weimarský stavač

Gén: PLP1 anglický špringeršpaniel, FNIP2 weimarský stavač

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8443

• I

• **Ichtyóza**

Ichtyóza je genetické ochorenie spôsobujúce dysfunkciu keratínu v koži, čo vedie k tvorbe veľkých, rôzne pigmentovaných kožných šupín. Vzhľadom na rybí vzhľad týchto šupín vznikol názov z gréckeho slova pre rybu: Ichthýs. Okrem toho sa môže zmeniť pigmentácia kože.

U psov, ktorí sú postihnutí touto dermatózou, sa prvé príznaky objavia čoskoro po narodení.

Na toto ochorenie neexistuje žiadna liečba. V niektorých prípadoch sa tvorba šupín u starých psov znižuje.

Plemeno: americký buldog

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: NIPAL4

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8555

• **Ichtyóza**

Koža plní funkciu vonkajšej aj vnútornej bariéry, čo je nevyhnutné pre prežitie. Koža prechádza neustálym procesom samoobnovenia. Kmeňové bunky sa nachádzajú v bazálnej vrstve epidermis, kde sa diferencujú na keratinocyty tvoriace rohovinu. Tie migrujú do najvrchnejšej vrstvy epidermis, stratum corneum a tvoria keratín. Ichtyóza je skupina dedičných porúch keratinizácie s príznakmi ako suchá koža, šupinatenie, hyperkeratóza a erythrodermia.

U plemena **čivava** bol identifikovaný genetický variant génu SDR9C7 ako potenciálna príčina ichtyózy. Tento gén kóduje enzým, ktorý sa podieľa na produkcii takzvaného lipidového obalu korneocytov (CLE), ktorý je kľúčovou zložkou epidermálnej bariéry. Postihnutý pes vykazoval krátko po narodení typické symptómy ichtyózy: abnormálnu tvorbu šupín po celom tele, mierne svrbenie, mierny erytém a zápach kože. Genetický variant sa dedí autozomálne recesívnym spôsobom.

Plemeno: čivava

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: SDR9C7

Číslo vyšetrenia: je možné objednať len v rámci kombinácie "LABOGenetics XXL pes"

• **Ichtyóza**

U plemena **nemecký ovčiak** bol identifikovaný genetický variant génu ASPRV1 ako potenciálna príčina ichtyózy. Postihnutý pes vykazoval krátko po narodení typické príznaky ichtyózy: silné šupinatenie kože, mierne svrbenie, generalizovaná hypotrichóza a fokálne oblasti alopecie

s výrazným sivastým šupinatím a miernym erytémom, ako aj komedóny na ventrálnej strane brucha. Príznaky sa zlepšili po liečbe špeciálnymi rehydratačnými sprejmi alebo šampónmi. Genetický variant sa dedí autozomálne dominantným spôsobom.

Plemeno: nemecký ovčiak

Dedičnosť: autozomálne dominantná

Gén: ASPRV1

Číslo vyšetrenia: je možné objednať len v rámci kombinácie "LABOGenetics XXL pes"

- **Ichtyóza**

Ichtyóza je genetické ochorenie spôsobujúce dysfunkciu keratínu v koži, čo vedie k tvorbe veľkých, rôzne pigmentovaných kožných šupín. Vzhľadom na rybí vzhľad týchto šupín vznikol názov z gréckeho slova pre rybu: Ichthýs. Okrem toho sa môže zmeniť pigmentácia kože. U psov, ktorí sú postihnutí touto dermatózou, sa prvé príznaky objavia čoskoro po narodení. V niektorých prípadoch sa tvorba šupín u starých psov znižuje. Ichtyóza sa nedá liečiť ani vyliečiť, preto je potrebné sa o postihnutých psov intenzívne starať počas celého života. Tým sa môže zastaviť zrohovatenie a zabrániť ďalším kožným infekciám spojeným s ochorením. Problémy môže spôsobiť aj sekundárne napadnutie kvasinkou Malassezia.

Plemeno: goldendoodle, zlatý retríver

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: PNPLA1

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8481

- **Ichtyóza - kongenitálna**

Ichtyóza ako genetické ochorenie u nemeckej dogy je charakterizovaná silnou generalizovanou hyperkeratózou a tvorbou silne zvráskavenej, zhrubnutej a šupinatej kože, najmä v okolí očí a nosa. Tento typ ichtyózy sa nazýva aj lamelárna ichtyóza, a to kvôli tenkým a na seba navrstveným lamelárnym vrstvám buniek. Koža sa stáva suchou a stráca svoju pružnosť, čím zvieratá vykazujú vráskavý vzhľad. Okrem toho sa u šteniat niekedy vytvorí silný opuch očných viečok, ktorý im znemožňuje otvoriť oči. Zmeny vlastností kože spôsobujúce záhyby zvyšujú riziko sekundárnych infekcií, v dôsledku čoho je liečba ochorenia sťažená.

Plemeno: nemecká doga

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: SLC27A4

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8317

- **Ichtyóza typ 2**

Ichtyóza je genetické ochorenie spôsobujúce dysfunkciu keratínu v koži, čo vedie k tvorbe veľkých, rôzne pigmentovaných kožných šupín. Vzhľadom na rybí vzhľad týchto šupín vznikol názov z gréckeho slova pre rybu: Ichthys. Okrem toho sa môže zmeniť pigmentácia kože.

U psov, ktorí sú postihnutí touto dermatózou, sa prvé príznaky objavia čoskoro po narodení. Na toto ochorenie neexistuje žiadna liečba. V niektorých prípadoch sa tvorba šupín u starých psov znižuje. Okrem už známeho variantu génu PNPLA1 sa zistil ďalší variant génu ABHD5, ktorý spôsobuje rovnaké typické príznaky ochorenia. Nový variant sa nazýva ichtyóza typu 2 a doteraz bol zistený najmä u psov americkej chovateľskej línie.

Plemeno: goldendoodle, zlatý retríver

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: ABHD5

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8738

- **Imlerslund-Gräsbeck syndrome (IGS)**

Imlerslund-Gräsbeck syndrome (IGS) je charakterizovaný malabsorpciou vitamínu B12. Nedostatok kobalamínu (vitamín B12) vedie k zmenám v krvotvornom systéme (napríklad k megaloblastickej anémii) a k neurologickým príznakom v dôsledku nezvratného poškodenia mozgu a nervového systému. IGS sa dá zvládnuť suplementáciou pravidelnými dávkami kobalamínu.

Plemeno: austrálsky ovčiak, bígel, border kólia, komondor

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: CUBN

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8475

- **J**

- **Junctional epidermolysis bullosa (JEB)**

JEB (Junctional Epidermolysis Bullosa) je plúzgierovité ochorenie kože a slizníc, pri ktorom dochádza k oddeľovaniu tkaniva v zóne lamina lucida bazálnej membrány na dermato-

epidermálnom spojení. Postihnuté psy vykazujú eróziu a inkrustáciu v oblasti semenníkov, kolien, laktív, členkových kĺbov, karpálnych kostí, bedier, pier a jazyka. U niektorých psov s kožným ochorením sa môžu objaviť zmeny na sklovine zubov.

Plemeno: nemecký krátkosrstý stavač

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: LAMA3

Trvanie testu: 3 - 14 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8198

- **Juvenile brain disease (JBD)**

Juvenile brain disease u **russell teriérov** je závažné ochorenie mozgu so včasným nástupom vo veku 6 - 12 týždňov. Postihnuté šteniatka trpia epileptickými záchvatmi. Ochorenie rýchlo postupuje a spôsobuje nezvratné poškodenie mozgu, ktoré vedie k smrti.

Plemeno: jack russell teriér, parson russell teriér

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: PITRM1

Trvanie testu: 3 - 14 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8284

- **Juvenilná epilepsia (JE)**

U plemena **lagotto romagnolo** existuje druh epilepsie, ktorého príznaky sa vyskytujú v ranom veku. Juvenilná epilepsia je geneticky podmienená a vyskytuje sa počas piateho až dvanásteho týždňa života šteniat. Typické príznaky sa pohybujú od mierneho chvenia a kolísavej chôdze, až po spastické ochrnutie alebo neschopnosť psa chodiť. Genetické testovanie ponúka možnosť dokázať existenciu ochorenia napriek krátkemu času, v ktorom sa tieto rôzne príznaky objavujú.

Plemeno: lagotto romagnolo

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: LGI2

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8459

- **Juvenilná laryngeálna paralýza a polyneuropatia (JLPP)**

Juvenilná laryngeálna paralýza a polyneuropatia, alebo JLPP, je dedičné ochorenie, ktoré vedie k ťažkostiam s dýchaním pri vzrušení alebo fyzickej záťaži už vo veku približne troch mesiacov. Nápadná je aj zmena hlasu pri štekaní. S postupujúcou chorobou sa objavia problémy so slabosťou a koordináciou panvových končatín, ktoré sa nakoniec rozšíria aj na hrudné končatiny. Ťažkosti s prehltaním spôsobia, že šteňa je náchylné na dusenie alebo zápal pľúc. Toto ochorenie sa nedá vyliečiť a je smrteľné do niekoľkých mesiacov od zistenia prvých príznakov.

Plemeno: čierny ruský teriér, rotvajler

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: RAB3GAP1

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8271

- **Juvenilná myoklonická epilepsia (JME)**

JME u **rodézskych ridgebackov** je charakterizovaná špecifickým fenotypom epilepsie s častými myoklonickými záškľbmi s priemerným začiatkom vo veku 6 mesiacov. Psy trpia automatickými a náhlymi záškľbmi, ktoré sa vyskytujú najmä v ležiacej a uvoľnenej polohe. Tieto svalové kontrakcie majú rôznu intenzitu (jemné až silné) a frekvenciu. Vo väčšine prípadov trvajú záškľby len jednu sekundu, ale vyskytujú sa v sériách. Niektoré psy sú počas nich zmätené a vystrašené. Záchvaty vznikajú denne vo viac ako 85 % prípadov. Ochorenie progreduje do generalizovaných tonicko-klonických záchvatov u približne 40 % postihnutých psov. Liečba antiepileptikami môže priniesť zlepšenie príznakov.

Plemeno: rodézsky ridgeback

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: DIRAS1

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8557

- **K**

- **Kardiomyopatia s juvenilnou mortalitou (CJM)**

U plemena **belgický ovčiak** sa zistil genetický variant, ktorý koreluje s kardiomyopatiou s juvenilnou mortalitou (CJM). Postihnuté šteniatka umierajú pri narodení, alebo vo veku maximálne 6 - 8 týždňov. V druhom prípade sa šteňatá spočiatku vyvíjajú normálne, ale potom

sa u nich prejavia nešpecifické príznaky, ako je zvracanie, nekoordinované pohyby, tras alebo respiračné príznaky. Niekoľko dní po prvých klinických príznakoch uhynú, zvyčajne v dôsledku zlyhania srdca. Genetická analýza CJM umožňuje selektívne párenie chovných psov.

Plemeno: belgický ovčiak (groenendael, laekenois, malinois, tervueren)

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: YARS2

Trvanie testu: 3 - 14 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8543

- **Kongenitálna hypotyreóza (CHG)**

Hypotyreóza označuje všetky rôzne druhy hypofunkcie štítnej žľazy, nezávisle od ich pôvodu. U španielskeho vodného psa môže subfunkcia štítnej žľazy pochádzať z genetického zdroja. U postihnutých šteniat dochádza k oneskoreniu rastu, ktoré sa stáva zjavným v čase, keď normálne šteniatka z toho istého vrhu zažívajú rýchly rast vo veku približne dvoch týždňov. Niektoré mláďatá v tomto čase náhle uhynú. Otváranie očí a zvukovodov je značne oneskorené a štítna žľaza sa zväčšuje (struma; párové opuchy na spodnej strane krku). Kostí sa primerane nepredlžujú, čo spôsobuje nezvratný trpasličí vzrast. Včasná diagnóza otvára možnosť obísť väčšinu príznakov každodenným podávaním hormónov štítnej žľazy po zvyšok života psa. V opačnom prípade majú postihnuté psy veľmi krátky život a zvyčajne umierajú ako šteňatá.

Plemeno: foxteriér, francúzsky buldoček, potkaní teriér, španielsky vodný pes, tenterfieldský teriér, toy foxteriér

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: TPO

Trvanie testu: 3 – 14 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8434

- **Kongenitálny idiopatický megaezofagus (CIM)**

Kongenitálny idiopatický megaezofagus (CIM) je charakterizovaný ako porucha motility tráviaceho traktu, ktorá zníženou peristaltickou aktivitou a dilatáciou pažeráka bráni normálnemu transportu potravy do žalúdka. Postihnuté psy vykazujú regurgitáciu potravy a vody, a preto neprospeievajú. Môžu sa vyskytnúť komplikácie ako aspiračná pneumónia.

U plemena nemecký ovčiak bol identifikovaný genetický variant, ktorý je spojený so zvýšeným rizikom CIM. Približne tretina homozygotne postihnutých sučiek vykazovala príznaky CIM, zatiaľ čo až polovica homozygotne postihnutých samcov vykazovala príznaky. Pri vzniku megaezofagusu však zohrávajú úlohu aj iné, neznáme faktory. Mnohé z postihnutých psov

vykazovali príznaky vo veku do jedného roka. Genetický test umožňuje cieľené šľachtenie s cieľom prednostne rozšíriť v plemene nerizikovú alelu.

Plemeno: nemecký ovčiak

Dedičnosť: v texte

Gén: MCHR2

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8781

- **Kongenitálny myastenický syndróm (CMS)**

Kongenitálny myastenický syndróm (CMS) je dedičné neuromuskulárne ochorenie u psov. Príznakmi ochorenia sú predovšetkým generalizovaná slabosť kostrového svalstva, ktorá sa zhoršuje najmä po cvičení, strese alebo vzrušení. Príznaky možno pozorovať už vo veku dvoch týždňov. Pohyblivosť všetkých končatín je znížená a schopnosť niesť vlastnú telesnú hmotnosť sa časom zhoršuje. Na všetkých končatinách sú znížené spinálne reflexy.

U **zlatého retrívera** je gén COLQ zodpovedný za ukotvenie enzýmu acetylcholinesterázy v neuromuskulárnom spojení. Tento enzým po prenose signálu rozkladá neurotransmitter acetylcholín. Kvôli variantu génu COLQ zostáva acetylcholín aktívny príliš dlho, čo narúša prenos signálu a nadmerne stimuluje svaly. Prvé príznaky sa u zlatých retríverov zvyčajne objavujú okolo 4 týždňov veku.

U **labradorského retrívera** Gén COLQ je zodpovedný za ukotvenie enzýmu acetylcholinesterázy v neuromuskulárnom spojení. Tento enzým po prenose signálu rozkladá neurotransmitter acetylcholín. Kvôli variantu génu COLQ zostáva acetylcholín aktívny príliš dlho, čo narúša prenos signálu a nadmerne stimuluje svaly. Prvé príznaky sa zvyčajne objavujú u šteniat labradorského retrívera okolo 6. týždňa veku.

U **dánskeho stavača** gén CHAT riadi produkciu enzýmu cholín acetyltransferázy, ktorý syntetizuje neurotransmitter acetylcholín v nervových bunkách. V dôsledku tohto génového variantu sa produkuje nedostatočné množstvo acetylcholínu, čo vedie k narušenému prenosu signálov z nervu do svalu a tým k rýchlej svalovej únave. Typickým znakom je, že slabosť sa po krátkom odpočinku dočasne zlepší, ale s obnovenou aktivitou sa rýchlo vráti. Postihnuté psy teda môžu spočiatku niekoľko minút normálne chodiť, potom robiť čoraz kratšie kroky a nakoniec sa zrútiť od vyčerpania; po niekoľkých minútach odpočinku sa môžu postaviť a opäť chodiť, kým sa príznaky pri pokračujúcej námahe neobjavia. Prvé príznaky sa môžu objaviť už vo veku 2 týždňov.

U **russell teriéra** gén CHRNE kóduje časť acetylcholinového receptora v membráne svalových buniek. Ak je tento receptor chybný, svalové bunky už nedokážu efektívne prijímať nervové signály a reagovať na ne. V dôsledku toho sa u postihnutých šteniat často prejavujú výrazné príznaky slabosti pri námahe približne vo veku 4 – 5 týždňov.

U **heideteriérov** sa prvé príznaky často objavujú už niekoľko dní po narodení. Už vo veku niekoľkých dní si je možné všimnúť, že šteniatka nedokážu správne koordinovať hrudníkové končatiny a že reflexy sú znížené, alebo úplne chýbajú. S postupom ochorenia sa

u postihnutých zvierat vyvíja celková svalová slabosť, ktorá sa počas dňa zhoršuje. Najmä v noci sú príznaky zvyčajne najvýraznejšie. V závažnejších prípadoch sa môže stať, že šteniatka padajú nabok, alebo sa nedokážu postaviť. Napriek týmto výrazným fyzickým obmedzeniam zostáva ich vnímavosť a hravosť zachovaná – zvieratá sa zdajú byť ostražité a zainteresované, ale nedokážu dostatočne ovládať svoje svaly.

Plemeno: cobberdog, dánsky stavač, jack russell teriér, goldendoodle, heideteriér, labradoodle, labradorský retríver, parson russell teriér, zlatý retríver

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: CHAT dánsky stavač, LOC608697 zlatý retríver, labradorský retríver, CHRNE russel, heid

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8206

- **Kraniomandibulárna osteopatia (CMO)**

Kraniomandibulárna osteopatia (CMO) je bolestivé proliferatívne ochorenie kostí postihujúce psy oboch pohlaví, mladšie ako 1 rok. Klinicky je ochorenie charakterizované občasnými epizódami sprievodnej horúčky s bolestivým opuchom čeluste. Pri röntgenovom vyšetrení sa preukáže proliferácia čelustnej kosti. Bežne sú prvými príznakmi nástupu ochorenia CMO bolesti počas príjmu krmiva, ktoré často sprevádzajú obdobia horúčky.

Plemeno: cairn teriér, škótsky teriér, west highland white teriér

Dedičnosť: autozomálne dominantná s neúplnou penetranciou

Gén: SLC37A2

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8348

- **L**

- **L-2-hydroxyglutarová acidúria (L-2-HGA)**

L-2-HGA (L-2-hydroxyglutarová acidúria) je neurometabolická porucha charakterizovaná zvýšenými hladinami kyseliny L-2-hydroxyglutarovej v moči, plazme a mozgovomiechovom moku. L-2-HGA postihuje centrálny nervový systém, pričom klinické príznaky sa zvyčajne prejavujú medzi 6 mesiacmi a jedným rokom (hoci sa môžu objaviť aj neskôr). L-2-HGA spôsobuje rôzne neurologické deficity vrátane psychomotorickej retardácie, záchvatov a ataxie. Príznakmi sú vratká chôdza, tras, svalová stuhnutosť v dôsledku cvičenia alebo vzrušenia a zmenené správanie.

Plemeno: stafordšírsky bulteriér, jorkšírsky teriér

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: L2HGDH

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho

Číslo vyšetrenia: 8125

- **Lafora disease** (EDTA krv, špeciálny lícný ster)

Lafora disease je autozomálne recesívna dedičná porucha metabolizmu glykogénu, ktorá spôsobuje progresívnu myoklonickú epilepsiu. Mutácia v géne NHLRC1 (nazývanom aj EPM2B) vedie k premene rozpustného glykogénu na nerozpustný polyglukozán, ktorý sa zhlučuje do neurotoxických inklúzií nazývaných Laforove telieska. Laforove telieska (LBs) sa hromadia v somatodendritických častiach neurónov mozgu, ale môžu sa nachádzať aj v iných orgánoch, ako sú svaly, srdce, koža a pečeň. Príznaky tohto ochorenia sú: zhoršené videnie/oslepnutie, generalizované tonicko-klonické záchvaty, myoklonické záškľby (často vyvolané svetlom, zvukom alebo náhlymi pohybmi v zornom poli), záchvaty paniky, demencia, agresivita, ako aj inkontinencia stolice a moču. Priemerný nástup prvých príznakov sa uvádza v 7 rokoch. Keďže ide o progresívne ochorenie, frekvencia a závažnosť záchvatov sa zvyšuje. V súčasnosti sa genetický test vykonáva zo vzorky krvi (alebo špeciálny lícný ster!).

Plemeno: baset, bígel, čivava, francúzsky buldoček, jazvečík (dlho- / krátko- / hrubosrstý), novofundlandský pes, welsh corgi (cardigan / pembroke)

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: NHLRC1

Trvanie testu: 2 - 3 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8005

- **Lagotto storage disease (LSD)**

Lagotto storage disease (LSD) je ochorenie skladovania s neurodegeneratívnymi príznakmi, ktoré u postihnutých zvierat vedie k poškodeniu mozočku. Tie sú príčinou porúch koordinácie a rovnováhy. U niektorých postihnutých psov možno zistiť abnormálne pohyby očí (nystagmus), ako aj zmeny správania (napríklad agresivitu a nepokoj). Prvé príznaky sa objavujú vo veku od štyroch mesiacov do štyroch rokov.

Plemeno: lagotto romagnolo

Dedičnosť: autozomálne recesívna s neúplnou penetranciou

Gén: ATG4D

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8270

- **Laryngeálna paralýza (LP)**

Laryngeálna paralýza znamená, že pes nie je schopný abdukovať arytenoidné chrupavky počas vdychu, čo môže mať za následok čiastočnú obštrukciu dýchacích ciest a následnú dychovú tieseň. Ochrnutie hrtana môže byť spôsobené dedične alebo získané chirurgickou traumou, poranením, uhryznutím, nádorom atď. Klinické príznaky paralýzy hrtana zahŕňajú znižujúcu sa toleranciu cvičenia, postupujúci stridor hrtana, poruchy hlasu, epizódy dýchacích ťažkostí a kolaps. U plemien **bulteriér** a **minibulteriér** sa podarilo identifikovať variant, ktorý je hlavným genetickým rizikovým faktorom pre skorý nástup laryngeálnej paralýzy. Homozygotnosť pre tento variant je spojený s desať- až sedemnásťnásobne zvýšeným rizikom paralýzy hrtana. Preto by sa párenie malo plánovať tak, aby aspoň jedno z chovných zvierat bolo N/N a tým sa zabránilo narodeniu šteniat homozygotných pre tento variant.

Plemeno: bulteriér, miniatúrny bulteriér

Dedičnosť: autozomálne recesívna s neúplnou penetranciou

Gén: RAPGEF6

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8361

- **Laryngeálna paralýza s polyneuropatiou typ 3 (LPPN3)**

U psov postihnutých LPPN3 sa často ako prvý príznak prejavujú ťažkosti s hlasným a dávivým dýchaním a vedú k paralýze hrtana. Môžu sa objaviť aj ďalšie typické príznaky polyneuropatie, ako sú poruchy chôdze. Okrem tejto mutácie existujú aj ďalšie kauzálne mutácie, ktoré vedú k podobným ochoreniam LPN1 alebo LPN2 u leonbergerov.

Plemeno: bernardín, cobberdog, labradoodle, labradorský retríver, leonberger, nemecká doge

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: CNTNAP1

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8685

- **Late onset ataxia (LOA)**

Toto ochorenie je spôsobené mutáciou v géne kalcium aktivovanej neutrálnej proteinázy 1 (CAPN1). U postihnutých psov sa prvé príznaky ataxie prejavujú vo veku 6 - 12 mesiacov. Prvými

klinickými príznakmi sú strata rovnováhy a menšia nekoordinovanosť chôdze, zatiaľ čo neskoršími príznakmi môže byť progresívna nekoordinovanosť alebo úplná strata pohyblivosti.

Plemeno: jack russell teriér, parson russell teriér

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: CAPN1

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8493

- **Lagotto storage disease (LSD)**

Lagotto storage disease (LSD) je ochorenie skladovania s neurodegeneratívnymi príznakmi, ktoré u postihnutých zvierat vedie k poškodeniu mozočku. Tie sú príčinou porúch koordinácie a rovnováhy. U niektorých postihnutých psov možno zistiť abnormálne pohyby očí (nystagmus), ako aj zmeny správania (napríklad agresivitu a nepokoj). Prvé príznaky sa objavujú vo veku od štyroch mesiacov do štyroch rokov.

Plemeno: lagotto romagnolo

Dedičnosť: autozomálne recesívna s neúplnou penetranciou

Gén: ATG4D

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8270

- **Letálna akrodermatitída (LAD)**

Letálna akrodermatitída je charakterizovaná kožnými léziami na nohách a na tvári, ktoré vedú k sekundárnym infekciám spôsobeným Malasseziou a Candidou. Okrem toho lézie spôsobujú hyperkeratózu vankúšikov a deformáciu pazúrov. Postihnuté šteňatá trpia aj hnačkou, bronchopneumóniou a celkovo neprospievajú. Prvé príznaky sa objavujú v prvých týždňoch života. Postihnuté šteňatá zvyčajne umierajú pred dosiahnutím veku dvoch rokov.

Plemeno: bulteriér, miniatúrny bulteriér

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Trvanie testu: 3 – 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Gén: MKLN1

Číslo vyšetrenia: 8273

- **Leukodystrofia globoidných buniek (Krabbeho choroba)**

Leukodystrofia globoidných buniek je porucha ukladania lipidov s progresívnou degeneráciou bielej hmoty centrálného nervového systému (CNS). Ochorenie je spôsobené geneticky podmieneným nedostatkom enzýmu galaktocerebrozid betagalaktozidázy. Tento enzým je zodpovedný za lyzozomálny metabolizmus určitých galaktolipidov. V dôsledku nedostatku enzýmu sa tieto lipidy ukladajú v CNS najmä v mnohjadrových obrovských bunkách (globoidných bunkách). Leukodystrofia globoidných buniek sa u postihnutých psov prejavuje vo veku 1 - 3 mesiacov, začína sa ataxiou a parézou zadných končatín. V priebehu ochorenia dochádza k svalovej atrofii a neurologickej degenerácii. Vzhľadom na nedostatočné možnosti liečby sú postihnuté zvieratá zvyčajne eutanázované najneskôr po 10 mesiacoch.

Plemeno: cairn teriér, írsky seter, west highland white teriér

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: GALC

Trvanie testu: 3 – 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8007

- **Letálne ochorenie pľúc (LAMP3)**

Pľúcny surfaktant je zmes lipidov a proteínov, ktoré tvoria tenkú povrchovú výstelkovú vrstvu v alveolách (časti pľúc), v ktorých dochádza k výmene plynov. Surfaktant znižuje povrchové napätie a preto zabraňuje kolapsu alveol na konci výdychu. Syntéza surfaktantu prebieha v špeciálnych cytoplazmatických organelách, tzv. lamelárnych telieskach, v bunkách alveolárneho epitelu typu II (AECII). Po syntéze lamelárne telieska vylučujú surfaktant do alveolárneho priestoru. U plemena **airedale teriér** sa zistilo, že variant génu LAMP3, ktorý kóduje membránový proteín lamelárnych teliesok, vyvoláva závažné ochorenie pľúc. Lamelárne telieska sa nedokážu úplne vyvinúť, čo následne ovplyvňuje syntézu surfaktantu. Homozygotne postihnuté šteňatá vykazujú smrteľnú hypoxickú respiračnú tieseň a zlyhanie počas prvých dní alebo týždňov života. Typickými príznakmi sú letargia už pri narodení, šteňatá odmietajú sanie mlieka, rozvíja sa u nich dyspnoe alebo tachypnoe, takže zvyčajne musia byť eutanázované. Zistilo sa, že pľúca postihnutých šteniat sú edematózne, kongestívne a zle prevzdušnené, niekedy s gumovou štruktúrou. V rámci skríningu plemena airedale teriér na opísaný variant sa zistilo, že šesťročná suka s geneticky homozygotným defektom nevykazovala žiadne príznaky respiračného ochorenia. To naznačuje, že by mohol existovať neznámy ochranný variant spôsobujúci neúplnú penetranciu tohto smrteľného pľúcneho ochorenia.

Plemeno: airedale teriér

Dedičnosť: autozomálne recesívna s neúplnou penetranciou

Gén: LAMP3

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrojúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8598

- **Leukoencefalomyelopatia (LEMP)**

Leukoencefalomyelopatia (LEMP) je neurodegeneratívne ochorenie bielej hmoty centrálného nervového systému (CNS) prejavujúce sa v skorom veku. V dôsledku deštrukcie myelínovej pošvy, ktorá obklopuje nervové vlákna, dochádza k prerušeniu nervového vedenia. Typickými príznakmi LEMP sú poruchy koordinácie a pohybu. Len niekoľko mesiacov po prvých príznakoch sa postihnuté psy nedokážu postaviť ani chodiť. U plemien leonberger, rotvajler a nemecká doga boli zistené varianty génu NAPEPLD, ktoré súvisia s LEMP. NAPEPLD kóduje enzým endokanabinoidného systému, ktorý sa zrejme podieľa na homeostáze myelínu, vývoji CNS a má neuroprotektívnu funkciu. Vek nástupu ochorenia je približne jeden až tri roky a ochorenie sa dedí autozomálne recesívnym spôsobom. Keďže približne 1 % vyšetrených psov bez príznakov je testovaných ako homozygotne postihnutých, predpokladá sa, že penetrancia je znížená a očakáva sa vplyv modifikujúcich génov alebo faktorov.

Plemeno: nemecká doga, leonberger, rotvajler

Dedičnosť: autozomálne recesívna s neúplnou penetranciou

Gén: NAPEPLD

Trvanie testu: 3 – 14 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrojúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8283

- **Leukoencefalopatia (LEP)**

Termín leukoencefalopatia označuje niekoľko porúch postihujúcich bielu hmotu centrálného nervového systému. V mnohých prípadoch vedie defekt na úrovni štrukturálnych myelínových proteínov a/alebo metabolické defekty oligodendrocytov k nedostatočnej tvorbe a udržiavaniu myelínu. U plemena **bradáč** bolo opísaných niekoľko šteniat s neurologickými príznakmi, ako sú dysfágia, tetraparéza bez pohybu, hypermetrická ataxia, krúženie, dysfória, záklon hlavy, strabizmus, generalizované tonicko-klonické záchvaty alebo náhla smrť. Prostredníctvom sekvenovania celého genómu postihnutých psov a porovnania so psami bez akýchkoľvek príznakov sa podarilo zistiť variant, ktorý súvisí s leukoencefalopatiou u tohto plemena. Ďalšia analýza mozgu niektorých postihnutých šteniat odhalila lézie postihujúce bielu hmotu mozgu, znížené rozlíšenie medzi bielou a sivou hmotou a mierny hydrocefalus. Vzhľadom na viaceré klinické príznaky boli postihnuté šteňatá zvyčajne eutanázované niekoľko dní po narodení.

Plemeno: bradáč

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: TSEN54

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrojúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8364

- **Lysozómové ochorenie (LSD, Lysosomal storage disease)**

Lysosomal storage diseases (LSD) sú rôznorodá skupina dedičných ochorení charakterizovaných progresívnymi neurologickými príznakmi, ktoré majú spoločný znak: abnormálne hromadenie jednej alebo viacerých tried neúplne katabolizovaných makromolekúl vo vnútri lysozómov. U rôznych plemien psov sa prejavujú v rôznom veku.

U **dalmatíncov** sa príznaky zvyčajne začínajú objavovať okolo 18 mesiacov veku a ovplyvňujú okrem iného správanie, koordináciu a senzorické funkcie. U dobermanov sa prvé príznaky objavujú už v 2 mesiacoch s rýchlym neurologickým zhoršením.

U dalmatíncov je lysozomálna skladovacia choroba spôsobená genetickým variantom v géne **CNP**. Homozygotne postihnuté psy začínajú vykazovať progresívne príznaky okolo 18 mesiacov veku, vrátane zmien správania, kognitívneho poklesu, straty koordinácie, zhoršeného videnia, úzkosti, prechádzanie sa a krúženia, precitlivenosti, porúch spánku a inkontinencie. Približne od 7 rokov sa objavujú príznaky, ako sú problémy s rovnováhou a známky dezorientácie. Psy padajú pri chôdzi, narážajú do prekážok a často sa opierajú o predmety, aby mali podporu. Magnetická rezonancia potvrdzuje generalizovanú atrofiu mozgu (zmenšenie mozgu) s výraznou degeneráciou bielej hmoty. Heterozygotom pre tento variant sa môžu neskôr v živote vyvinúť neurologické poruchy. Príznaky sú tiež progresívne, ale menej závažné a zvyčajne sa vyvíjajú medzi 9. a 11. rokom života. Medzi klinické príznaky patrí strata chuti do jedla, ataxia, nepokoj a poruchy spánku. Približne vo veku 12 rokov niektoré psy vykazujú významnú stratu koordinácie; padajú a majú ťažkosti s opätovným vstávaním. Niektoré psy tiež vykazujú známky zrakového a sluchového postihnutia.

U **weimarských stavačov** choroba začína neskôr (okolo 4 rokov veku) s postupným postupom a narastajúcimi motorickými a kognitívnymi poruchami.

U plemena **doberman** bol identifikovaný genetický variant génu **MAN2B1**, zodpovedný za lysozomálne skladovacie ochorenie. Počiatkové príznaky boli pozorované u postihnutého psa približne vo veku dvoch mesiacov, vrátane nemotornosti a ťažkostí so stáťím, čo malo za následok časté pády. Neurologické vyšetrenie odhalilo mierne kognitívne poškodenie, zhoršenú motorickú koordináciu (proprioceptívna ataxia), znížený žmurkací reflex a divergentný strabizmus (exotropia). S postupujúcou chorobou sa u psa vyvinula agresia voči iným psom, intolerancia na starostlivosť o srst' a kúpanie, kompulzívne správanie, ako je krúženie a nevhodná vokalizácia, ako aj nekoordinované pohyby a ťažkosti s chôdzou po schodoch. V dôsledku progresie neurologických symptómov vrátane demencie a zjavných halucinácií charakterizovaných reakciami na neviditeľné podnety alebo otvorené priestory, bol postihnutý pes eutanázovaný vo veku 14 mesiacov.

U **weimarských stavačov** spôsobuje iný genetický variant v géne **CNP** lysozomálnu skladovaciu chorobu. Klinické príznaky sa začínajú objavovať okolo štvrtého roku života, postupujú pomaly a zahŕňajú ospalosť, paralýzu, ataxiu (zhoršenú koordináciu) zadných končatín, zvýšený sklon k pádom, progresívnu fekálnu inkontinenciu, kognitívny úpadok, nedostatok koordinácie, stratu

záujmu o jedlo, zmeny držania tela a epizódy správania podobného tranzu. Vzhľadom na zhoršujúci sa neurologický stav je potrebné zvážiť eutanáziu.

Plemeno: dalmatín, doberman, weimarský stavač

Dedičnosť: autozomálne recesívna (doberman), nejasná (dalmatín, weimarský stavač)

Gén: CNP

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8932

- **Lundehund syndróm (LHS)**

Lundehund syndróm (LHS) opisuje špecifický súbor príznakov **nórskeho lundehunda**, ktoré sa podobajú na enteropatie so stratou bielkovín (PLE). Tieto príznaky zahŕňajú črevnú lymfangiectáziu, gastrointestinálne poruchy, zápalové ochorenie čriev a malabsorpciu. Okrem toho sa s týmto ochorením bežne spája celková slabosť, zvracanie a opuchy.

Plemeno: nórsky lundehund

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: P3H2

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8579

- **M**

- **Makulárna dystrofia rohovky (MCD)**

Makulárna dystrofia rohovky (MCD) je dedičné, progresívne očné ochorenie, ktoré postihuje strómu rohovky. Ochorenie je spôsobené genetickým variantom génu CHST6. Gén CHST6 kóduje enzým, ktorý sa podieľa na tvorbe keratan sulfátu, sacharidu, ktorý je pravdepodobne dôležitý pre hydratáciu rohovky. Vo veku štyroch až šiestich rokov sa u postihnutých psov prejavuje zakalenie rohovky a biele až sivé škvrny pozostávajúce z nahromadených sacharidov. U niektorých postihnutých psov môže byť viditeľný aj rast nových ciev po povrchu rohovky. Ochorenie postupuje až do vážneho poškodenia zraku. Pomocou genetického testu možno identifikovať prenášateľov tohto variantu ešte pred použitím na chov a tak predísť postihnutým šteniatkam.

Plemeno: labradorský retríver

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: LOC489707

Trvanie testu: 1 – 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8736

- **Makrotrombocytopenia (MTC)**

Makrotrombocytopenia (MTC) je dedičná porucha tvorby krvných doštičiek (trombocytov), ktoré zohrávajú dôležitú úlohu pri zrážaní krvi. Príznakom dedičnej MTC je znížený počet krvných doštičiek (trombocytopenia). Okrem toho sú mnohé zo zostávajúcich krvných doštičiek zväčšené. V géne β 1-tubulínu boli identifikované dva varianty spôsobujúce túto poruchu.

Jedna z týchto dvoch mutácií sa dedí autozomálne recesívnym spôsobom. Počet trombocytov u prenášačov sa nelíši od N/N zvierat. Tento variant sa zistil u plemien **cairn teriér, norfolk teriér** a je označovaný ako makrotrombocytopenia typ B. Druhá mutácia, makrotrombocytopenia typ A, je autozomálne dominantná (intermediárna), kedy na prejav MTC už stačí jedna kópia génu. U heterozygotne postihnutých psov sa pohybuje počet trombocytov medzi počtom u homozygotne postihnutých a N/N zvierat. Tento variant bol doteraz opísaný u nasledujúcich plemien: **čivava, kokeršpaniel, havanský psík, jack russell teriér, labradorský retríver, maltézsky psík, parson russell teriér, pudel a shih tzu**.

Postihnuté psy nie sú náchylné na krvácanie, ale existuje riziko zlej diagnostiky, pretože uvedené príznaky sa môžu zameniť aj za získanú trombocytopeniu vyvolanú napríklad infekciami, liekmi alebo imunitnými reakciami. Genetické vyšetrenie je dôležité ako metóda diferenciálnej diagnostiky, pretože antibiotiká alebo kortikosteroidy sú na liečbu dedičnej makrotrombocytopenie nevhodné.

Plemeno: americký kokeršpaniel, anglický kokeršpaniel, bišón, boxer, cockapoo, cairn teriér, cavalier king charles španiel, cavapoo, cobberdog, čivava, goldendoodle, havanský palácový psík, jack russel teriér, labeadoodle, labradorský retríver, maltézsky psík, maltipoo, norfolk teriér, parson russel teriér, pudel (všetky variety), shih tzu

Dedičnosť: premenlivá

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8217

- **Malígna hypertermia (MH)**

Malígna hypertermia (MH) je dedičná metabolická porucha kostrového svalstva, ktorá sa môže objaviť po podaní niektorých svalových relaxancií a anestetík (narkotík). U postihnutých zvierat sa môžu vyvinúť generalizované kŕče v kostrovom svalstve, ako aj srdcová arytmia a poškodenie obličiek. Možné je aj poškodenie priečne pruhovaného svalstva (rabdomyolýza). Podávanie liekov môže viesť aj k búšeniu srdca a tachykardii, silnému zvýšeniu telesného tepla (hypertermii) a zvýšenej produkcii CO₂. Ak sa podávanie lieku okamžite nepreruší, zviera uhynie. Príznaky sa dajú zmierniť podaním svalového relaxantu dantrolenu.

Plemeno: všetky plemená

Dedičnosť: autozomálne dominantná

Gén: RYR1

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8062

- **Maxillary canine tooth mesioversion (MCM)**

Variant génu FTSJ3 je spojený s anomáliou zubov a zmenšenou telesnou veľkosťou u **šeltíí**. Postihnuté psy sa vyznačujú zníženou telesnou výškou a hmotnosťou, ako aj mesioverziou maxilárnych špičiakov (MCM). Jeden alebo oba horné špičiaky môžu byť postihnuté a posunuté smerom k nosu. MCM môže spôsobiť traumatickú oklúziu, ulceráciu hornej pery alebo paradontálne ochorenia a môže si vyžadovať extrakciu prípadne ortodontickú repozíciu. Telesná veľkosť psov, ktorí sú heterozygotmi pre rizikový alelu, je výrazne vyššia v porovnaní so psami, ktorí sú homozygotmi pre rizikový alelu. U psov s dvomi rizikovými alelami existuje vysoké riziko MCM.

Plemeno: šeltia

Dedičnosť: autozomálne dominantná

Trvanie testu: 3 – 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Gén: FTSJ3

Číslo vyšetrenia: 8819

- **May-Hegglinova anomália (MHA)**

U zvierat s May-Hegglinovou anomáliou sa pri hematologickej diagnostike zisťuje pretrvávajúca trombocytopenia, t. j. trvalý nedostatok krvných doštičiek, ako aj výrazne zväčšené a morfológicky variabilne zmenené krvné doštičky. V dôsledku toho majú tieto zvieratá pri krvácaní predĺžený čas zrážania. Okrem toho možno v neutrofiloch zistiť cytoplazmatické inklúzie (bielkovinové štruktúry, ktoré sa zvyčajne nachádzajú v bunkách počas infekcie), čo môže viesť k čiastočnému poškodeniu imunitného systému. Tieto bunkové abnormality sú spôsobené jednobodovými mutáciami v géne MYH9.

Plemeno: mops

Dedičnosť: autozomálne dominantná

Gén: MYH9

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8312

- **MCAD deficit**

Mutácia v géne ACADM spôsobuje nedostatok acyl-CoA dehydrogenázy so stredne dlhým reťazcom (MCAD). Postihnuté psy vykazovali komplexné fokálne záchvaty s dlhotrvajúcou letargiou, nižšou reaktivitou a proprioceptívnou ataxiou. Tieto stavy sa vyskytovali niekoľkokrát týždenne a trvali od 20 minút do 24 hodín. Analýza moču a krvi preukázala zvýšenú hladinu mastných kyselín so stredne dlhým reťazcom. Príznaky sa zlepšili pod vplyvom medikamentózneho liečby a zmeny stravy smerom k diéte s nízkym obsahom tukov, čo viedlo k niekoľkomesačnému obdobiu bez väčších záchvatov. Frekvencia alel v testovanej populácii CKCS sa v publikácii uvádza 23,5 %.

Plemeno: cavalier king charles španiel, cavapoo

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: ACADM

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8288

- **MDR1 genetický variant (Ivermektínová precitl.)**

Avermektíny sú skupinou prírodných látok so širokou antiparazitárnou aktivitou. Ivermektín, významný člen skupiny avermektínov, je liečivo, ktoré sa vo veľkej miere používa vo veterinárnej medicíne na liečbu infekcií spôsobených parazitmi (nematódy a článkonožce). Hoci je ivermektín vo všeobecnosti bezpečný na použitie u domácich zvierat, v 80. rokoch 20. storočia bolo po liečbe ivermektínom hlásených niekoľko klinických prípadov s neurologickými prejavmi. Neurotoxicke príznaky zahŕňajú mydriázu, tras, ataxiu a anorexiu. Tieto príznaky sa vyskytujú pri dávkach, ktoré predstavujú 1/200 dávky potrebnej na vyvolanie toxicity u iných psov. Neurologické prejavy ivermektínu u citlivých psov zahŕňajú aj hypersaliváciu, slepotu, kómu, zástavu dýchania a úhyn. Psy s variantom génu MDR1 trpia viacnásobnou neznášanlivosťou liekov. Interakcia s „multi-drug-resistance-transporter“ (MDR1) bola dokázaná pri viac ako 100 liekoch.

Plemeno: austrálsky ovčiak, biely švajčiarsky ovčiak, bobtail, border kólia, kólia (dlho- / krátkosrstá), elo, mc nab, miniatúrny americký ovčiak, nemecký ovčiak, šeltia, vipet (krátko- / dlhosrstý), wäller

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: ABCB1

Trvanie testu: 3 – 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8032

- **Methemoglobinémia (MetHg)**

U psov plemena **pomeranian** sa zistil variant génu CYB5R3, ktorý spôsobuje methemoglobinémiu (MetHg). Methemoglobinémia je charakterizovaná ako zvýšenie koncentrácie oxidovaného hemoglobínu v krvi. Methemoglobín zhoršuje normálny transport kyslíka do tkanív, čo vedie k cyanóze a intolerancii fyzickej záťaže. Klinické vyšetrenie postihnutých psov ukázalo modrasté sfarbenie slizníc ústnej dutiny, jazyka a kože na bruchu, pričom pri auskultácii sa nezistili žiadne srdcové alebo pľúcne abnormality. Vyšetrenie krvi ukázalo výrazne nižšiu hladinu b5R (NADH-cytochróm b5 reduktázy) a farba krvi bola v porovnaní so zdravými psami oveľa tmavšie červená až hnedastá. Počas operácie u jedného postihnutého psa klesla saturácia kyslíkom na 90 % (referenčné rozmedzie 96-100 %), čo sa nedalo vysvetliť chirurgickými alebo anestetickými komplikáciami.

Plemeno: pomeranian, pomsky

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: CYB5R3

Trvanie testu: 7 - 14 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8870

- **Mikroftalmia (RBP4)**

Mikroftalmia je charakterizovaná neúplným alebo nezvyčajne malým vývojom jedného alebo oboch očí. Za vznik ochorenia u jemnosrstého pšeničného teriéra môže byť zodpovedný genetický variant, ktorý spôsobuje prenatálny nedostatok vitamínu A. U postihnutých šteniat sa príznaky mikroftalmie vyvinú len vtedy, ak je týmto ochorením postihnutá aj ich matka. Narušený prenos vitamínu A sa začína v pečňových zásobách matky a pokračuje v placentе. U šteniat sa s najväčšou pravdepodobnosťou neprejavia žiadne príznaky, ak je ich matka heterozygotná pre tento genetický variant. Genotyp matky teda ovplyvňuje dedičnosť ochorenia okrem samotnej autozomálne recesívnej dedičnosti tohto genetického variantu.

U **portugalských vodných psov** bol identifikovaný genetický variant génu DNAJC21, ktorý spôsobuje mikroftalmiu (zmenšenie veľkosti očí) a defekty hematopetického systému (defekty krvotvorby). Postihnuté psy vykazujú jednostranné alebo obojstranné zmenšenie veľkosti oka na menej ako 50 % normálnej veľkosti. U niektorých psov možno pozorovať aj iné abnormality v oblasti oka. Patrí medzi ne katarakta, malformácie rohovky (dystrofia rohovky), zmenšená alebo chýbajúca očná šošovka (mikrofakia/afakia), glaukóm, zmeny sietnice a tzv. perzistentné zreničkové membrány (regresia zreničkových membrán, ktorá sa zvyčajne vyskytuje pred narodením, je neúplná). Okrem toho sa môžu vyskytnúť zmeny zubnej skloviny, spomalenie rastu a poruchy krvotvorby, ako je znížený počet krvných doštičiek (trombocytopenia) a červených krviniek (anémia). S pribúdajúcim vekom sa môže počet červených krviniek a hematokrit zlepšovať, zatiaľ čo počet krvných doštičiek zostáva nízky.

Plemeno: jemnosrstý pšeničný teriér, portugalský vodný pes

Dedičnosť: autozomálne recesívna s vplyvom matky jemnosrstý pšeničný teriér, autozomálne recesívna portugalský vodný pes

Gén: RBP4 jemnosrstý pšeničný teriér, DNAJC21 portugalský vodný pes

Trvanie testu: 1 – 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8508

- **Mitochondriálna encefalopatia (MFE)**

Mutácia v géne MFF spôsobuje Mitochondriálnu encefalopatiu (MFE) u plemena **bulmastif**. Príznaky u homozygotne postihnutých psov sú ataxia, nekoordinovaná chôdza a poruchy správania. Príznaky sa začínajú už vo veľmi mladom veku a postupne progredujú. Ďalšími príznakmi sú široký postoj a zhoršené videnie. Neurologické vyšetrenie naznačilo ochorenie mozgovej kôry, vestibulo-cerebella a magnetická rezonancia potvrdila zmeny mozočku.

Plemeno: bulmastif

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: MFF

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8521

- **Mukocéle žlčového mechúra (GBM)**

Mukocéle žlčového mechúra je spôsobené mutáciou v géne ABCB4. Táto mutácia vedie k mucinóznej hyperplázii steny žlčníka a hromadeniu hlienu, čo vedie k rozšíreniu žlčníka. Neodhalená mukokéla žlčníka môže viesť k cholecystitíde a ruptúre žlčníka. Klinické príznaky sa vyskytujú u starších psov, u ktorých sa prejavuje vracanie, anorexia, letargia, ikterus a bolesti brucha.

Súvislosť medzi známym genetickým variantom a výskytom ochorenia je stále predmetom vedeckej diskusie.

Plemeno: americký kokeršpaniel, anglický kokeršpaniel, cairn teriér, cockapoo, pomeranian, pomsky, šeltia

Dedičnosť: autozomálne dominantná s neúplnou penetranciou

Gén: ABCB4

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8323

- **Mukopolysacharidóza typ IIIa (MPS3a)**

Mukopolysacharidóza typ IIIa patrí do skupiny skladovacích ochorení, ktoré sú spôsobené poruchou degradácie glykozaminoglykánu heparan sulfátu. Nadmerné hromadenie tejto molekuly v lyzozómoch je spôsobené genetickým nedostatkom enzýmu heparan sulfát sulfamidázy. Postihnuté zvieratá trpia ťažkou degeneráciou centrálného nervového systému. Príznaky sa začínajú okolo 18. mesiaca života a sú charakterizované zhoršením neurologických funkcií vrátane ataxie a často vedú k smrti postihnutých psov alebo sú eutanázované.

Plemeno: jazvečík (aj hrubosrstý), novozélandský ovčiak

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: SGSH

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8306

- **Mukopolysacharidóza typ IIIb (MPS3b)**

Ochorenie Mukopolysacharidóza typ IIIb u plemena **šiperka** je lyzozomálne skladovacie ochorenie, ktoré je známe aj ako Sanfilippov syndróm typ IIIb. Lyzozómy sú dôležité bunkové štruktúry, ktoré pomocou enzýmov rozkladajú veľké molekuly s cieľom ich recyklácie alebo likvidácie. V prípade ochorenia mukopolysacharidózy typ IIIb sa molekula heparan sulfátu nemôže rozložiť kvôli chybnému enzýmu, takže sa nerozložená molekula hromadí v lyzozómoch. Heparan sulfát je dôležitou zložkou štruktúr, ako sú kosti a chrupavky a je známe, že sa podieľa na komunikácii medzi bunkami, najmä v mozgu. Typickými príznakmi tohto ochorenia sú: tras, ťažkosti s rovnováhou, chôdzou, zdolávaním prekážok a pády na obe strany. Okrem toho sú príznaky progresívne a počiatkové problémy s rovnováhou sa zhoršujú. Vek nástupu sa pohybuje medzi 2 až 4 rokmi. Postihnuté psy sú zvyčajne eutanázované 1 - 2 roky po prvých klinických príznakoch.

Plemeno: šiperka

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8299

- **Mukopolysacharidóza typ VI (MPS6)**

Mukopolysacharidóza je dedičné lyzozomálne ochorenie, ktoré je spôsobené nedostatkom lyzozomálnych enzýmov potrebných na katabolizmus glykozaminoglykánov (GAG). Chrupavky, kosti, koža, krvné cievy, šľachy a rohovky potrebujú GAG na udržanie štruktúry a funkcie týchto tkanív. Ak je aktivita akéhokoľvek katabolického lyzozomálneho enzýmu výrazne znížená, dochádza k akumulácii lyzozomálnych GAG v tkanivách, čo spôsobuje progresívne a nezvratné

poškodenie buniek, ktoré ovplyvňuje rast, morfológiu, pohyblivosť, funkciu orgánov a niekedy aj neurologický vývoj.

U plemena **nemecká doga** bol genetický variant v géne ARSB spojený s mukopolysacharidózou typu VI (MPS VI). Postihnuté šteniatka vykazujú klinické príznaky, ako je spomalený rast, dysmorfia tváre, deformácie kostry, bolesť v oblasti krku, zákaly rohovky a hlasné dýchanie. Prvé príznaky sa objavujú už v mladom veku, len v niekoľkých mesiacoch. Genetický variant sa dedí autozomálne recesívnym spôsobom.

Plemeno: nemecká doga

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: ARSB

Číslo vyšetrenia: je možné objednať len v rámci kombinácie "LABOGenetics XXL pes"

- **Mukopolysacharidóza typ VI (MPS6)**

Mukopolysacharidózy sú skupinou dedičných metabolických porúch a patria do skupiny lyzozomálnych skladovacích chorôb. U plemena **trpasličí pinč** je mukopolysacharidóza typ 6 (MPS 6) spôsobená nedostatkom enzýmu arylsulfatázy B (ARSB). MPS6 sa dedí autozomálne recesívnym spôsobom. Postihnuté psy vykazujú skorý nástup zakalenia rohovky, systémové deformity kostry (dysmorfia tváre, kyfóza, abnormality končatín) a spomalený rast. Pri analýze moču sa zistí nadmerné množstvo vylúčeného dermatanu a chondroitín sulfátu, ako aj silne pozitívny test s toluidínovou modrou v moči. Aktivita ARSB v sére takmer chýba. Zdá sa, že u tohto plemena má základný genetický variant pomerne vysokú frekvenciu alel. Postihnuté psy si vyžadujú intenzívnu ošetrovateľskú starostlivosť a často musia byť eutanázované ako šteňatá alebo mladé psy kvôli zhoršujúcim sa klinickým príznakom.

Plemeno: trpasličí pinč

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: ARSB

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8693

- **Mukopolysacharidóza typ VII (MPS 7)**

Mukopolysacharidóza typ VII patrí do skupiny zriedkavých genetických porúch katabolizmu glykosaminyglykánů, ktoré vedú k lyzozomálnemu skladovaniu. Klinickými príznakmi sú zakalenie rohovky a závažné deformácie kostry. Postihnuté psy nie sú schopné pohybovať sa vo veku niekoľkých týždňov až mesiacov.

Plemeno: brazílsky teriér, nemecký ovčiak

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Trvanie testu: 3 – 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8069

- **Multiokulárny defekt (MOD)**

U plemena **bobtail** sa zistilo, že genetický variant génu COL11A1 (typ kolagénu) je spojený s očným syndrómom, ktorý môže postihovať viaceré časti oka a preto sa nazýva multiokulárny defekt (MOD). Psy postihnuté MOD zvyčajne trpia kataraktou, ktorá sa vyvíja do slepoty. Môžu sa vyskytnúť ďalšie klinické príznaky, ako je mikrofakia (malá šošovka), kolobóm šošovky (diera v šošovke), makroftalmos (zväčšená guľa), záhyby a odlúčenie sietnice, vitreopatia a sekundárny glaukóm. Vek zistenia diagnózy je rôzny (0,5 - 10 rokov), pričom medián je približne 2 roky. Choroba sa dedí dominantne, ale homozygotné psy majú potenciálne závažnejšie klinické príznaky a/alebo skorší nástup choroby ako heterozygotné psy.

Plemeno: bobtail

Dedičnosť: autozomálne dominantná

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8913

- **Musladin-Lueke syndrome (MLS)**

Musladin-Lueke syndrome (MLS) sa prejavuje rozsiahlou fibrózou kože a kĺbov. Postihnuté šteňatá neprospeievajú. Prvé symptómy je možné pozorovať v 2-4 týždňoch. Do jedného roka veku sa ochorenie stabilizuje, pričom je pre toto ochorenie charakteristická artróza, stuhnutosť, krátke končatiny, ako aj typický plochý tvar hlavy s vyššie nasadenými ušami a šikmými očami. Postihnuté psy chodia na narovnaných hrudníkových končatinách, čo pripomína postoj baletky. Okrem toho vykazujú veselý temperament.

Plemeno: bígel

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: ADAMTSL2

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8411

- **Myostatínová mutácia (Bully gén)**

Vipety sú stredne veľké krátkosrsté chrty. Bola u nich zistená mutácia v géne myostatínu, ktorá súvisí s vyššou výkonnosťou pri psích dostihoch. Psy, ktoré majú jednu z týchto alel Bully, sa prevažne objavovali v špičkovej dostihovej triede, zatiaľ čo psy s dvoma alelami Bully sú

mimoriadne svalnaté ale pri behu pomalšie. Okrem toho tieto psy vykazujú mimoriadnu telesnú stavbu vrátane širšej hlavy, zvýrazneného predhryzu, krátkych nôh a hrubšieho pásu. Tieto vlastnosti, a nie ich temperament, viedli k pomenovaniu Bully Whippets. Mutáciu nebolo možné nájsť u iných svalnatých plemien, ako sú boxeri alebo mastifovia, ani u iných chrtov alebo afgánskych chrtov.

Plemeno: vipet

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: MSTN

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8220

- **Myotónia kongenitálna**

Toto autozomálne recesívne dedičné ochorenie postihuje iónové kanály kostrového svalstva. Klinickými príznakmi sú hypertrofické kostrové svaly a ťažkosti pri vstávaní po období odpočinku. Pre túto poruchu je tiež charakteristická strnulá, pomalá chôdza, ktorá sa dá zlepšiť tréningom. Taktiež boli pozorované ťažkosti pri prehĺtaní a nadmerné slinenie. Všetky postihnuté malé bradáče vykazujú abnormálny chrup, predhryz, niekedy aj abnormálne štekacie.

Plemeno: austrálsky dobytkársky pes, border kólia, cobberdog, labradoodle, labradorský retríver, malý bradáč

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: CLCN1

Trvanie testu: 3 – 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8022

- **Myxomatózne ochorenie mitrálnej chlopne (MMVD)**

Myxomatózne ochorenie mitrálnej chlopne (MMVD) je charakterizované pomaly postupujúcou degeneratívnou zmenou mitrálnej chlopne, ktorá vedie k prolapsu mitrálnej chlopne, regurgitácii a následne ku kongestívnemu zlyhaniu srdca v dôsledku hromadenia tekutiny v pľúcach. Plemená **cavalier king charles španiel** a **jazvečík** vykazujú skorú formu tohto ochorenia, a preto majú v porovnaní s inými plemenami vyššiu srdcovú morbiditu a mortalitu. Variant v géne NEBL je spojený so zvýšeným rizikom vzniku tejto včasnej formy. U psov, ktorí sú homozygotní pre tento rizikový faktor, je pravdepodobnosť diagnostikovania MMVD v ranom veku vyššia v porovnaní s heterozygotnými psami.

Plemeno: cavalier king charles španiel, cabapoo, jazvečík

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: NEBL

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8831

- **N**

- **Narkolepsia**

Narkolepsia je porucha spánku, ktorá postihuje ľudí a zvieratá. Ochorenie charakterizuje denná spavosť, kataplexia a nápadné prechody z bdlosti do REM fázy spánku. Ako príčina narkolepsie psov bola identifikovaná mutácia v géne kódujúcom receptor pre hypokretin (orexín) 2.

Plemeno: jazvečík (hrubo- / krátko- / dlhosrstý), doberman, labradorský retríver

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: HCRTR2

Trvanie testu: 3 – 5 pracovných dní po doručení vzorky do laboratória

Číslo vyšetrenia: 8067

- **Nekrotizujúca meningoencefalitída (NME/PDE)**

Encefalitída **mopsov** je zápalové ochorenie mozgu, ktoré je dedičné. Zdá sa, že toto autoimunitné ochorenie nemá infekčnú príčinu, ale je výsledkom genómom riadenej imunitnej reakcie, ktorá napáda bunky centrálného nervového systému. Prvé príznaky sa zvyčajne objavujú vo veku od šiestich mesiacov do troch rokov a zahŕňajú dezorientáciu, nestabilitu a záchvaty. Postihnuté psy držia hlavu naklonenú na jednu stranu alebo trasú hlavou, potácajú sa, majú neistú chôdzu a padajú. Niektoré chodia dokola bez toho, aby sa dokázali zastaviť, alebo sa škrabú na hlave v snahe uvoľniť tlak a bolesť. Poslednými príznakmi sú demencia a kóma. Psy s encefalitídou zomierajú 3 až 6 mesiacov po objavení sa príznakov.

Plemeno: mops

Dedičnosť: autozomálne recesívna s premenlivou penetranciou; genetickým testom sa identifikuje mutácia, ktorá predstavuje hlavný rizikový faktor pre vznik ochorenia.

Gén: DLA-DPB1

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8429

- **Nekrotizujúca myelopatia (ENM, HNM)**

U plemena **kooikerhondje** sa zistil variant génu IBA57, ktorý spôsobuje nekrotizujúcu myelopatiu (ENM). Prvými klinickými príznakmi sú paréza a ataxia s nástupom vo veku 3 - 12 mesiacov na panvových končatinách postihnutých psov. Závažnosť príznakov je progresívna a vedie k tetraparalýze pred dovŕšením 2 rokov. Neurologické vyšetrenie ukázalo prehnaný spinálny reflex na panvových končatinách. Pri rutinnom vyšetrení krvi sa nezistili žiadne abnormality. Pri vyšetrení magnetickou rezonanciou sa zistili abnormality naznačujúce poruchy miechy. Postmortálne vyšetrenie postihnutých psov odhalilo symetrickú obojstrannú nekrotizujúcu myelopatiu s maláciou (abnormálnym zmäkčením) vo ventrálnej a dorzálnej bielej hmote miechy. Vzhľadom na zhoršenie zdravotného stavu museli byť postihnuté psy eutanázované.

Plemeno: kooikerhondje

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: IBA57

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8869

- **Nemalin myopatia (NM)**

Nemalin myopatia (NM) u amerických buldogov je dedičné ochorenie spôsobené recesívnou mutáciou v géne NEB. Postihnuté psy vykazujú svalové poruchy, ako je svalová slabosť, hypotónia, hypoventilácia a poruchy prehĺtania. Vo vláknach kostrového svalstva sa typicky nachádzajú nitkovité tyčinkové útvary nazývané nemalínové telieska.

Plemeno: americký buldog

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: NEB

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8172

- **Neonatálna kortikálna cerebelárna abiotrofia (NCCD)**

Neonatálna kortikálna cerebelárna abiotrofia je genetické ochorenie, ktoré spôsobuje programovaný zánik Purkyňových buniek v mozočku. Táto strata mozgového tkaniva vedie k poruchám rovnováhy a motoriky. U postihnutých psov sa príznaky prejavujú krátko po narodení alebo vo veľmi mladom veku. Patrí k nim tremor, ataxia a spastická paralýza.

Plemeno: bígel, maďarská vyžla

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: SPTBN2 bígel, SNX14 maďarská vyžla

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrojúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8457

- **Neonatálna encefalopatia so záchvatmi (NEWS)**

Neonatálna encefalopatia (NEWS) je malformácia mozogku spôsobená mutáciou v géne CFA36 u **pudlov**. Tento gén kóduje aktivačný transkripčný faktor 2 (ATF-2). V prípade homozygotnej mutácie majú psy menší, často dysplastický mozog. Postihnuté šteniatka sú pomerne malé a slabé a často umierajú v prvých týždňoch života. U tých, ktoré túto fázu prežijú, sa vyvinie ataxia a tremor a vo veku 4 až 6 týždňov ťažké generalizované tonicko-klonické záchvaty, ktoré sa nedajú terapeuticky liečiť. Žiadne šteňa sa nedožilo ôsmeho týždňa života.

Plemeno: pudel

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: ATF2

Trvanie testu: 3 - 14 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrojúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8155

- **Neuroaxonálna dystrofia (NAD)**

Neuroaxonálna dystrofia (NAD) je heterogénne neurodegeneratívne ochorenie, ktoré bolo popísané u rôznych druhov cicavcov. Okrem dedičnej formy ochorenia (primárna NAD) môže NAD vzniknúť aj ako reakcia na traumu, infekciu alebo vystavenie toxínu (sekundárna NAD). Ako základná príčina NAD bolo u rôznych druhov identifikovaných niekoľko genetických variantov. Fenotyp pacientov postihnutých NAD sa líši v závislosti od veku nástupu, klinických prejavov a špecifickej poruchy. Charakteristickými príznakmi NAD sú však závažné axonálne opuchy (známe ako sféroidy) v centrálnom a/alebo periférnom nervovom systéme, distálna axonálna atrofia a sekundárna degradácia myelínu.

U plemena **papillon** sa s NAD spája genetický variant génu PLA2G6. Postihnuté šteniatka vykazujú tremor a hypermetriu vo veľmi mladom veku (3 - 4 mesiace). Abnormality chôdze, nekoordinovanosť, slabosť končatín, neschopnosť stáť, strabizmus a ťažkosti s príjmom potravy sú tiež obvyklými príznakmi ochorenia. Príznaky postupne progredujú do cerebelárnej ataxie, tetraplégie, slepoty a hluchoty.

U plemena **rotvajler** sa zistil genetický variant génu VSP11 (Vacuolar Protein Sorting 11), ktorý spôsobuje NAD. Podobne ako u plemena papillon, postihnuté rotvajlery vykazujú posturálne deficity, ataxiu, hypermetriu, intenčný tremor a nystagmus. U plemena rotvajler sa príznaky NAD zvyčajne objavujú v mladom dospelom veku s miernou progresiou ochorenia.

U plemien **španielsky vodný pes** a **lagotto romagnolo** bol identifikovaný genetický variant génu TECPR2, ktorý súvisí s NAD. Psy týchto plemien postihnuté NAD vykazujú rovnaké príznaky ako postihnuté papillon a rotvajlery. Okrem toho boli pozorované zmeny správania (otupenosť, nervozita, vokalizácia) a inkontinencia, čiastočne v kombinácii s nekontrolovaným vyprázdňovaním. Prvé príznaky možno rozpoznať v juvenilnom veku (6 - 11 mesiacov) s pomaly postupujúcimi neurologickými príznakmi.

Genetický variant génu RNF170, ktorý spôsobuje NAD, bol identifikovaný u plemena **miniatúrny americký ovčiak**. Prvé klinické príznaky sa objavujú približne vo veku dvoch rokov. U postihnutých psov sa pomaly rozvíja slabosť a problémy s koordináciou zadných končatín až po obojstranné neúplné ochrnutie. Môžu sa pozorovať pomaly postupujúce príznaky myelopatie hrudnej a bedrovej chrbtice. Postihnutá môže byť aj krčná chrbtica, mozoček alebo predný mozog. U postihnutých sa nepozorujú žiadne bolesti ani problémy s rovnováhou. Abnormality v spôsobe chôdze sa javia výraznejšie pri chôdzi ako pri rýchlejšom kroku. Progresívne príznaky vedú k zníženej kvalite života, dĺžka života postihnutých psov nie je sama o sebe výrazne skrátená.

Plemeno: lagotto romagnolo, miniatúrny americký ovčiak, papillon, rotvajler, španielsky vodný pes

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8308

- **Neuronálna ceroidná lipifuscinóza (NCL)**

NCL je neurodegeneratívne ochorenie spôsobené dysfunkciou lyzozomálneho skladovania. Klinický priebeh zahŕňa zvyšujúcu sa mieru agitovanosti a možné výbuchy agresie, halucinácie, hyperaktivitu a epileptické záchvaty. Väčšina zvierat stráca schopnosť koordinovať svalové činnosti. S narastajúcim rozsahom neurodegenerácie sa u všetkých postihnutých psov vyvinú psychické abnormality a ataxia.

Plemeno: americký buldog, anglický seter, border kólia, cane corso italiano, čivava, čínsky chocholatý pes, goldendoodle, gordon seter, holandský pastiersky pes, saluki, švajčiarsky nízkonohý durič, tibetský teriér, zlatý retríver

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: CTSD

Trvanie testu: 1 - 2 týždne dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8075

- **Neuronálna ceroidná lipifuscinóza (NCL)**

NCL je neurodegeneratívne ochorenie spôsobené dysfunkciou lyzozomálneho skladovania. Klinický priebeh zahŕňa zvyšujúcu sa mieru agitovanosti a možné výbuchy agresie, halucinácie, hyperaktivitu a epileptické záchvaty. Väčšina zvierat stráca schopnosť koordinovať svalové činnosti. S narastajúcim rozsahom neurodegenerácie sa u všetkých postihnutých psov vyvinú psychické abnormality a ataxia.

Plemeno: americký stafordšírsky teriér

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: ARSG

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8396

- **Neuronálna ceroidná lipofuscinóza (NCL)**

NCL je neurodegeneratívne ochorenie spôsobené dysfunkciou lyzozomálneho skladovania. Klinický priebeh zahŕňa zvyšujúcu sa mieru agitovanosti a možné výbuchy agresie, halucinácie, hyperaktivitu a epileptické záchvaty. Väčšina zvierat stráca schopnosť koordinovať svalové činnosti. S narastajúcim rozsahom neurodegenerácie sa u všetkých postihnutých psov vyvinú psychické abnormality a ataxia.

Plemeno: austrálsky dobytkársky pes, austrálsky ovčiak, jazvečík (hrubo- / krátko- / dlhosrstý), miniatúrny americký ovčiak

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: CLN6 austrálsky dobytkársky pes, CLN8, CLN12 austrálsky dobytkársky pes, CLN1 jazvečík, CLN2

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8133

- **Nočná slepota (CSNB)**

Briard trpí poruchou sietnice charakterizovanou vrodenu nočnou slepotou s rôznymi stupňami porúch zraku. Zrak postihnutých psov môže byť v rozmedzí od normálneho denného videnia až po hlbokú dennú slepotu. Ochorenie sa vo všeobecnosti prvýkrát objavuje skoro, približne v šiestom mesiaci a je dôsledkom mutácie v géne RPE65. Spolu s poruchou zraku majú postihnuté psy abnormálny elektroretinogram (ERG).

Plemeno: briard

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: RPE65

Trvanie testu: 3 - 14 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrojúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8011

• **O**

• **Obezita (Adipositas) (ADI)**

Náchylnosť na obezitu sa u jednotlivých plemien psov líši, čo naznačuje, že napriek environmentálnym faktorom, ako je obmedzený pohyb a prístup k vysokokalorickej strave, je tu vplyv genetických faktorov. U **plemena labradorský retríver** a blízkeho príbuzného **Flat coated retrívera** sa zistila mutácia POMC (pro-opiomelanokortín), ktorá narušuje produkciu neuroaktívnych peptidov β -MSH a β -endorfinu, ktoré sa podieľajú na energetickej homeostáze. Okrem toho sa mutácia spája s vyššou hmotnosťou až nadváhou a vyššou motiváciou jedlom u postihnutých psov. Mutácia je preto obzvlášť častá u asistenčných psov. Okrem nižšie uvedených plemien sa mutáciu nepodarilo nájsť u iných plemien.

Plemeno: cobberdog, flat coated retríver, labradoodle, labradorský retríver

Dedičnosť: zatiaľ neznáma

Gén: POMC

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrojúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8602

• **Osteogenesis imperfecta (lámavosť kostí)**

Osteogenesis imperfecta je charakterizovaná extrémne krehkými kosťami a zubami v dôsledku porúch štruktúry kolagénu I. Prvé príznaky sa objavujú už v mladom veku.

Plemeno: bígel, goldendoodle, jazvečík (hrubo- / krátko- / dlhosrstý), zlatý retríver

Dedičnosť: autozomálne recesívna jazvečík, autozomálne dominantná zlatý retríver a bígel

Gén: SERPINH1 jazvečík, COL1A1 zlatý retríver, COL1A2 bígel

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrojúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8215

• **Ochorenie ukladania medi (CT)**

Homeostáza medi je (okrem iných faktorov) regulovaná absorpciou medi v tenkom čreve a vylučovaním prebytočnej medi žľčovými cestami. Plemená **labradorský retríver** a **doberman**

majú zníženú schopnosť vylučovať meď, čo vedie k nadmernému ukladaniu medi v pečeni a iných orgánoch s následným poškodením pečene a cirhózou. Je známe, že ochorenie má relatívne neskorý začiatok (stredný vek alebo staršie psy) s premenlivými príznakmi, ako je strata hmotnosti, letargia, slabosť, zvracanie, hnačka, bolesti brucha a neurologické poruchy. Variant génu ATPázy ATP7B, ktorá, ktorý prenáša meď, je spojený so zvýšenou hladinou medi v pečeni a dedí sa autozomálne dominantne s neúplnou penetranciou. To znamená, že psy s jednou kópiou variantu (N/ATP7B) majú zvýšené riziko vzniku toxikózy meďou, zatiaľ čo psy s dvoma kópiami (ATP7B/ATP7B) majú ešte vyššie riziko ochorenia. Keďže existuje viacero genetických a environmentálnych faktorov spôsobujúcich toxikózu u psov, nie je vylúčené, že pes bez variantu ATP7B bude trpieť toxikózou a existujú aj psy s dvoma kópiami variantu ATP7B, u ktorých sa počas života neprejavujú príznaky. Psy, ktoré zdedili variant ATP7B, sa odporúča kryť so psami bez akéhokoľvek variantu ATP7B. Je známe, že variant génu ATP7A (modifikátor toxikózy) znižuje riziko u labradorských retríverov s jednou, alebo dvoma kópiami variantu ATP7B tým, že minimalizuje nadmernú akumuláciu medi v pečeni. Keďže tento variant sa dedí X-väzbou neúplným dominantným spôsobom, suky s jedným variantom ATP7A (ochranným) a jednou normálnou (nechránenou) alelou ATP7A majú vyššie riziko toxikózy ako samce, ktorým stačí zdediť jednu kópiu (ochranného) variantu ATP7A. To je dôvod, prečo sa u samíc častejšie diagnostikuje toto ochorenie ako u samcov. U dobermanov bol tiež identifikovaný variant ATP7A, ale doteraz nebol preukázaný vzťah medzi variantom ATP7A a koncentráciou medi v pečeni u tohto plemena.

Plemeno: cobberdog, doberman, labradoodle, labradorský retríver

Dedičnosť: autozomálne dominantná s neúplnou penetranciou (ATP7B), X - chromozomálna s neznámou penetranciou (ATP7A)

Gén: ATP7B

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8388

- **Ochorenia ukladania medi (CT)**

Toxikóza u **bedlingtonských teriérov** je založená na poruche metabolizmu medi, čo vedie k hromadeniu medi v pečeni a iných orgánoch. Meď je základný stopový prvok, ktorý zohráva dôležitú úlohu v mnohých biologických a enzymatických procesoch. Na druhej strane, meď môže byť pri prekročení normálnych hladín veľmi toxická. Môžu sa tvoriť voľné radikály, ktoré spôsobujú poškodenie lipidov, bielkovín a DNA. Meď sa vstrebáva z potravy alebo pitnej vody v gastrointestinálnom trakte. Transportný proteín ATP7A, ktorý sa nachádza v enterocytoch čreva, prenáša meď z črevného lúmenu do krvného obehu. Odtiaľ sa meď transportuje do pečene, kde sa zabudováva do bielkovín, ukladá sa alebo sa transportuje do iných orgánov. Transportný proteín ATP7B reguluje koncentráciu medi tým, že transportuje prebytočnú meď do žlče na vylúčenie. U plemena bedlingtonský teriér sa zistil genetický variant COMMD1 (predtým MURR1), ktorý spôsobuje toxikózu meďou. Proteín COMMD1 interaguje s transportérom ATP7B a reguluje koncentráciu medi v pečeni. V dôsledku variantu COMMD1

vedie zhoršené vylučovanie k extrémne vysokým koncentráciám medi v pečeni. U zdravých psov sú bežné koncentrácie < 400 µg/g sušiny, zatiaľ čo u postihnutých bedlingtonských teriérov sa môžu vyskytovať koncentrácie > 10 000 µg/g. Na začiatku ochorenia sa u postihnutých psov neprejavujú žiadne príznaky. Neskôr trpia hepatitídou, progresívnou cirhózou pečene, apoptickou smrťou buniek a predčasným úhynom. V dospelom veku by sa mohli typicky vyskytnúť tieto príznaky: znížená aktivita, nechutenstvo, nadmerný smäd, zvracanie, strata hmotnosti, ikterus, ascites a neurologické poruchy. V dôsledku uvoľňovania medi do krvného obehu by mohlo dôjsť k hemolytickej anémii. Toxikóza meďou by sa mohla liečiť diétou s nízkou koncentráciou medi, aplikáciou chelatačných látok (zvyšuje vylučovanie medi) alebo zinku (znižuje absorpciu medi pečňou). U psov s výraznými príznakmi by mohla byť potrebná kombinácia viacerých možností liečby.

Plemeno: bedlingtonský teriér

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: COMMD1

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrojúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8735

- **Osteochondrodysplázia (OCD)**

Zistilo sa, že genetický variant sulfátového transportéra SLC13A1 súvisí s osteochondrodyspláziou u plemena **trpasličí pudel**. Transportér SLC13A1 je zodpovedný za reguláciu sérových hladín sulfátov, preto genetický variant génu SLC13A1 spôsobuje poruchu sulfátového metabolizmu. Keďže sulfátacia proteoglykánov v chrupavke je dôležitá pre vývoj kostry, genetický variant spôsobuje u trpasličích pudlov zjavné spomalenie rastu (trpaslíctvo) a abnormálnu lokomóciu.

Prvé príznaky ochorenia sa u postihnutých mláďat zvyčajne prejavujú vo veku troch týždňov. Vyskytujú sa u nich abdukované panvové končatiny, zväčšené kĺby, dorzoventrálne sploštenie hrudného koša, skrátene a ohnuté dlhé kosti, nesprávny zhryz a deformované labky. Kvôli zmeneným kostiam a kĺbom je pohyblivosť často obmedzená a artritída je častým sekundárnym ochorením.

Plemeno: trpasličí pudel

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: SLC13A1

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrojúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8877

• P

• **Paradoxná pseudomyotónia (PP)**

Zistilo sa, že genetický variant génu SLC7A10 je kandidátom na príčinu paradoxnej pseudomyotónie (PP) u plemien **anglický kokeršpaniel** a **anglický špringeršpaniel**. Ochorenie môže byť charakterizované epizódami svalovej stuhnutosťi podobnej myotónii s rôznou závažnosťou. Epizódy sú vo väčšine prípadov nebolestivé a zvyčajne možno pozorovať spontánne odznenie epizódy do 45 sekúnd. V ťažkých prípadoch sa však u psov môžu objaviť aj život ohrozujúce epizódy apnoe a cyanózy. Okrem toho vystavenie chladu alebo tepla znižuje silu podnetu na vyvolanie myotónie a slabosti. Prvé príznaky možno pozorovať medzi 3. a 24. mesiacom života, pričom epizódy sa nezhoršujú. Hematologické testy a vyšetrenie moču postihnutých psov sú bez pozoruhodností a epizódy nie sú merateľné pomocou EMG. Klinické príznaky mierne postihnutých psov možno zmierniť alebo im predísť vyhýbaním sa spúšťačom. U ťažko postihnutých psov s epizódami apnoe a cyanózy je medikamentózna liečba účinná znižovaním závažnosti a frekvencie epizód.

Plemeno: anglický kokeršpaniel, anglický špringeršpaniel, cockapoo

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8933

• **Paroxyzmálna dyskinézia (PxD)**

Hereditárne paroxyzmálne dyskinézie (PxD) sú heterogénne poruchy pohybu. U plemena **jemnosrstý pšeničný teriér** je forma PxD, s nástupom ochorenia u mladých dospievajúcich psov, autozomálne recesívny znak. Postihnuté psy trpia epizódami náhlych, automatických a nepredvídateľných pohybov panvových končatín (a niekedy aj hrudných končatín), známych ako hyperkinéza. Tieto záchvaty trvajú niekoľko minút až hodín a vyskytujú sa približne 10-krát denne. Prvé príznaky sa objavujú vo veku približne dvoch rokov a s vekom sa zhoršujú.

Plemeno: jemnosrstý pšeničný teriér

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: PIGN

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8630

• **Paroxyzmálna záťažou vyvolaná dyskinézia (PED)**

U plemena **šeltia** sa zistil variant génu PCK2 (fosfoenolpyruvát kaboxykináza 2), ktorý súvisí s PED. Postihnuté psy vykazujú epizódy generalizovanej ataxie s nezvyčajnou chôdzou

(hypermetria) a svalovým napätím (hypertónia) všetkých končatín, zníženou mentálnou aktivitou a miernym tremorom. Epizódy môžu trvať od niekoľkých minút do niekoľkých hodín a sú vyvolané vnútorným napätím, napríklad pri hre, po vyľakaní hlukom alebo horúcim počasím. Laboratórne testy poukazujú na miernu laktátovú acidózu a laktatúriu, mierne zvýšenú hladinu kreatínkinázy (CK) v sére a hypoglykémiu. Zvládanie stresu, špecifická diéta (bezlepková a bezobilninová, na báze morských plodov s vysokým obsahom tryptofánu), ako aj farmakologická liečba antiepileptikami (inhibítory karboanhydrázy) môžu mať vplyv na frekvenciu epizód, alebo dokonca viesť k čiastočnému alebo úplnému potlačeniu epizód.

U plemena **weimarský stavač** bol identifikovaný variant génu tenascín-R (TNR), ktorý spôsobuje PED a dedí sa ako autozomálne recesívny znak. Postihnuté psy vykazujú príznaky ako abnormálna chôdza, ktorá je charakterizovaná zvýšenou svalovou kontrakciou (dystónia), ataxiou a hypermetriou, čo vedie k občasnému kolapsu. Typickými klinickými príznakmi sú aj kyfóza a nízke držanie hlavy. U niektorých psov sa vyskytovala aj občasná anizokória. Vek nástupu ochorenia bol 3 až 7 mesiacov. Tieto abnormálne epizódy, vyvolané zvýšeným emocionálnym vzrušením a cvičením, sa môžu vyskytnúť viackrát za deň a trvať 5 až 15 minút. Klinické vyšetrenie v pokoji a neurologické vyšetrenia, svalové a nervové biopsie, elektrofyziologické vyšetrenia, ako aj MRI boli bez pozoruhodností.

Plemeno: šeltia, weimarský stavač

Dedičnosť: predpokladaná autozomálne dominantná (stále sa skúma) šeltia, autozomálne recesívna weimarský stavač

Gén: TNR weimarský stavač, PCK2 šeltia

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8690

- **Pletencová svalová dystrofia (LGMD)**

Mutácia v géne pre alfa podjednotku sarkoglykánu (SGCA) vedie u **jazvečíka** k svalovej dystrofii končatín (LGMD). Postihnuté psy vykazujú klinické príznaky, ako je neznášanlivosť pohybu, strnulá chôdza, progresívna slabosť, myoglobinúria, ako aj dysfágia a pneumónia. Pri vyšetrení séra môže byť nameraná výrazne a trvalo zvýšená aktivita kreatínkinázy. Príznaky sa objavili u mladých zvierat, približne od veku 7 - 17 mesiacov. Svalové biopsie vykazovali dystrofiu. Imunofarbenie a Western blot analýza alfa, beta a gama-sarkoglykánov poukázali na sarkoglykánopatiu.

Plemeno: jazvečík

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: SGCA

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8863

- **Polydaktýlia**

Psy majú zvyčajne päť prstov na hrudníkových končatinách a štyri prsty na panvových, pravdepodobne v dôsledku evolučnej adaptácie, pri ktorej došlo k strate prvého prsta na panvovej končatine. Polydaktýlia (tiež známa ako preaxiálna polydaktýlia psov alebo PPD) opisuje obnovenie prvého prsta na panvovej končatine (vlčí pazúr). Polydaktýlia je u mnohých plemien spojená s genetickým variantom génu LMBR1, ktorý sa dedí autozomálne dominantným spôsobom. Genetický variant nemá vplyv na expresiu LMBR1, ale ovplyvňuje konzervovanú oblasť v psom genóme (regulačná sekvencia ZPA), ktorá sa podieľa na regulácii expresie iných génov, ako je gén sonic hedgehog (SHH), zodpovedný za vývoj končatín. Psy s jednou alebo dvoma kópiami tohto variantu majú pravdepodobne polydaktýliu alebo vlčie pazúry.

Upozornenie: Polydaktýlia u veľkých pyrenejských psov je spojená s genetickým variantom génu ALX4, ktorý tento test nedokáže zistiť.

Dedičnosť: autozomálne dominantná

Gén: SHH

Číslo vyšetrenia: je možné objednať len v rámci kombinácie "LABOGenetics XXL pes"

- **Polycystické ochorenie obličiek (PKD)**

Polycystické ochorenie obličiek vedie k tvorbe cýst (dutín) v pečeni a pankrease a k tvorbe tekutinou naplnených dutín (cýst) v obličkách. Zlyhanie obličiek v dôsledku cystických zmien je príčinou smrti psov trpiacich PKD. U **bulteriérov** sa príznaky dedičného ochorenia prejavujú v strednom veku.

Plemeno: bulteriér

Dedičnosť: autozomálne dominantná

Gén: PKD1

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8476

- **Polyneuropatia aljašských malamutov (AMPN)**

Polyneuropatia spôsobuje nedostatočné zásobovanie periférneho nervového systému s následnou degeneráciou nervov. V dôsledku nedostatočnej nervovej stimulácie svaly postupne degradujú. Príčinná mutácia u **aljašského malamuta** sa líši od známej mutácie u plemena greyhound. Klinické príznaky sa objavujú počas prvých dvoch rokov života psa. Tieto príznaky zahŕňajú progresívnu amyosténiu, intoleranciu cvičenia, stratu reflexov a ataxiu všetkých končatín. Pes môže padať, chodiť po špičkách nôh, alebo jeho chôdza môže byť

zmenená. Ak obrna postihne hrtan, môže nastať zmena hlasu, problémy s prehĺtaním a grganím. Na celkový stav nemá ochorenie vplyv. Existujú aj iné spinálne alebo neurologické problémy, ktoré môžu spôsobovať podobné príznaky, preto môže byť ochorenie často nesprávne diagnostikované alebo nediagnostikované.

Plemeno: aljašský malamut

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: NDRG1

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8479

- **Polyneuropatia leonbergerov 1 (LPN1)**

Polyneuropatia u **leonbergerov** vykazuje variabilný prejav klinických príznakov a rôzny vek nástupu. Medzi príznaky tejto polyneuropatie patrí vratká chôdza a ochrnutie najmä panvových končatín. Postihnuté psy nie sú v konečnom štádiu ochorenia schopné postaviť sa. Ďalšími typickými príznakmi hlasné zvuky pri dýchaní, zmena hlasu a ťažkosti pri prehĺtaní. Neuropatia typu 1 (LPN1) je spôsobená mutáciou v géne ARHGEF10. Ochorenie sa začína vo veku 2 - 4 rokov (skorý nástup) a vykazuje závažnú progresiu. Mutácia spôsobuje približne 11 % všetkých prípadov polyneuropatie u leonbergerov. Nedávno sa podarilo identifikovať mutáciu v géne GJA9, ktorá spôsobuje druhý typ neuropatie u leonbergerov (LPN2). Proteín GJA9 patrí medzi „connexin gap junction“, teda dôležité komponenty periférnych myelinizovaných nervových vlákien. Priemerný vek nástupu LPN2 je 6 rokov. LPN2 spôsobuje približne 21 % všetkých prípadov polyneuropatie u plemena leonberger. Existujú aj iné etiologické mutácie.

Plemeno: leonberger

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: ARHGEF10

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8487

- **Polioencefalopatia (PE)**

Polioencefalopatia (PE) je neurologické ochorenie charakterizované léziami v šedej hmote mozgu. Vyskytuje sa u ľudí a zriedkavejšie u zvierat a je typicky dôsledkom metabolických porúch, ako je podvýživa, toxicita alebo vrodené metabolické poruchy. Tento stav môže viesť k širokej škále neurologických porúch. Keďže klinické príznaky PE môžu byť veľmi rôznorodé, diagnostikovanie ochorenia na základe samotných symptómov je náročné.

V rodine plemena **eurasier** bola forma polioencefalopatie spojená s genetickou variáciou v géne MEER. Postihnuté šteniatka začali vykazovať epizódy porúch pohybu vo veku od 2 do 6 mesiacov. Patrila medzi ne generalizovaná ataxia, hypermetrická chôdza (prehnané pohyby končatín), dystónia (svalové kŕče) a nekontrolované flečné a extenzné pohyby hrudníkových končatín. Frekvencia a závažnosť týchto epizód sa časom zvyšovala. Okrem toho existovali náznaky, že epizódy môžu vyvolať vzrušenie, hlasné zvuky alebo nadmernou stimuláciou.

Plemeno: eurasier

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrojúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8969

- **Polyneuropatia leonbergerov 2 (LPN2)**

Polyneuropatia u **leonbergerov** vykazuje variabilný prejav klinických príznakov a rôzny vek nástupu. Medzi príznaky tejto polyneuropatie patrí vratká chôdza a ochrnutie najmä panvových končatín. Postihnuté psy nie sú v konečnom štádiu ochorenia schopné postaviť sa. Ďalšími typickými príznakmi sú počuteľné dýchanie, zmena hlasu a ťažkosti pri prehltaní. Neuropatia typu 1 (LPN1) je spôsobená mutáciou v géne ARHGEF10. Ochorenie sa začína vo veku 2 - 4 rokov (skorý nástup) a vykazuje závažnú progresiu. Mutácia spôsobuje približne 11 % všetkých prípadov polyneuropatie u leonbergerov. Nedávno sa podarilo identifikovať mutáciu v géne GJA9, ktorá spôsobuje druhý typ neuropatie u leonbergerov (LPN2). Proteín GJA9 patrí medzi „connexin gap junction“, teda dôležité komponenty periférnych myelinizovaných nervových vlákien. Priemerný vek nástupu LPN2 je 6 rokov. LPN2 spôsobuje približne 21 % všetkých prípadov polyneuropatie u plemena leonberger. Existujú aj iné etiologické mutácie.

Plemeno: leonberger

Dedičnosť: autozomálne dominantná s neúplnou penetranciou

Gén: GJA9

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrojúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8494

- **Pooperačné krvácanie (P2Y12)**

Mutácia nájdená v géne P2Y12 spôsobuje závažnú poruchu krvácania u **veľkého švajčiarskeho salašníckeho psa**. Za normálnych okolností sa u postihnutých psov neprejavujú skoré príznaky, ako je spontánne krvácanie (typické pre väčšinu porúch krvácania). Závažné krvácanie sa objavuje po úrazoch alebo počas prvej operácie a v mnohých známych prípadoch skončilo

fatálne. Genetický test je diagnostickým nástrojom na preventívnu kontrolu psa pre túto predispozíciu.

Plemeno: veľký švajčiarsky salašnícky pes

Dedičnosť: autozomálne dominantná

Gén: P2RY12

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8053

- **Pooperačné krvácanie oneskorené (DEPOH)**

Sklony ku krvácaniu u psov môžu mať rôzne príčiny a často sa prejavujú ako zvýšený sklon ku krvácaniu aj pri menších poraneniach alebo spontánnom krvácaní.

U škótskeho **deerhonda**, **greyhonda** a **maďarskej vyžly** bol identifikovaný variant génu SERPINF2, ktorý je spojený so zvýšeným rizikom vzniku oneskoreného pooperačného krvácania (DEPOH). Klinickými príznakmi sú neočakávané, nadmerné krvácanie alebo hematómy začínajúce 1 až 4 dni po chirurgickom zákroku. Príznaky sa líšia od krvácania z rany, až po nadmerné a tiež postupné modranie kože v okolí rany a hemoabdomen. Výsledky skrínigových koagulačných testov (meranie protrombínového času, aktivovaného parciálneho trombotoplastínového času a antigénu von Willebrandovho faktora), ako aj počet trombocytov boli bez zmien. V porovnaní so psami, ktoré nie sú nositeľmi, vykazujú psy s dvoma alelami variantu, ako aj psy s jednou alelou variantu zvýšené riziko vzniku DEPOH.

U **anglických špringeršpanielov** a **waleských špringeršpanielov** bol identifikovaný genetický variant génu SERPINE1, ktorý môže viesť k pooperačnému krvácaniu s hyperfibrinolýzou.

Hyperfibrinolýza je porucha zrážanlivosti krvi, pri ktorej sa už vytvorené krvné zrazeniny rozpúšťajú príliš rýchlo. Normálne fibrinolýza zabezpečuje, že krvná zrazenina sa po úplnom hojení rany postupne rozpadne. Pri hyperfibrinolýze však k tomuto procesu rozpadu dochádza príliš skoro a príliš rýchlo. V dôsledku toho krvné zrazeniny už nedokážu natrvalo utesniť krvácanie, čo vedie k pretrvávajúcemu alebo oneskorenému krvácaniu. Tento stav sa často prejavuje u postihnutých psov týchto plemien v mladom veku (od približne 7 mesiacov), často po chirurgických zákrokoch alebo nehodách/traumách. Okrem oneskoreného a pretrvávajúceho pooperačného krvácania sa môže vyskytnúť spontánne krvácanie do brušnej dutiny alebo podkožného tkaniva, ako aj hematómy alebo krvavý výtok z rany. Postihnuté psy sa môžu zdať slabé a letargické a môžu mať bledé d'asná a pomalý pulz. Štandardné testy zrážanlivosti krvi (PT, PTT, čas krvácania v bukálnej dutine) sú zvyčajne nevýrazné, čo sťažuje identifikáciu príčiny sklonu ku krvácaniu pri hyperfibrinolýze bez genetického testovania. Gén SERPINE1 riadi produkciu proteínu inhibítora aktivátora plazminogénu-1 (PAI-1), ktorý normálne reguluje rozpad krvných zrazenín. V tomto variante sa funkčný PAI-1 neprodukuje v krvných doštičkách a môže dôjsť k život ohrozujúcemu krvácaniu. Keďže proteín PAI-1 bol stále detegovaný u heterozygotných psov a doteraz nebol u týchto zvierat popísaný zvýšený sklon ku krvácaniu, predpokladá sa autozomálne recesívny typ dedičnosti.

Plemeno: anglický šprineršpaniel, deerhound, greyhound, maďarská vyžla, waleský šprigeršpaniel

Dedičnosť: autozomálne dominantná s variabilnou penetranciou deerhound, greyhound, maďarská vyžla, autozomálne recesívna špringeršpaniele

Gén: SERPINF2 deerhound, greyhound, maďarská vyžla, SERPINE1 špringeršpaniele

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8862

- **Psí deficit adhézie leukocytov (CLAD)**

Psí deficit adhézie leukocytov (CLAD) je smrteľné imunodeficitné ochorenie, ktoré sa vyskytuje u **írskych setrov**. Ochorenie je spôsobené mutáciou v géne kódujúcom povrchovú molekulu leukocytov, čo vedie k dysfunkcii granulocytov. Preto je narušená adhézia medzi bunkami. Keďže ich hojivé schopnosti sú narušené, postihnuté psy vykazujú závažné infekcie - omfaloflebitídy, kožné infekcie, osteomyelitídu a gingivitídu. V skorom veku zomierajú na početné ťažké infekcie, aj keď sú liečené masívnymi dávkami antibiotík. Vo veku 8 - 12 týždňov možno pozorovať opuch čelustných kostí a zápaly kĺbov, ktoré vedú k typickej neistej chôdzi.

Plemeno: írsky červeno-biely seter, írsky seter

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: ITGB2

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8012

- **Psia multifokálna retinopatia (CMR1/2/3)**

Psia multifokálna retinopatia (CMR) je dedičné ochorenie, ktoré spôsobuje poškodenie sietnice. Priebeh ochorenia zatiaľ nie je úplne známy a u postihnutých plemien sa líši. Prvé príznaky sa môžu objaviť vo veku približne štyroch mesiacov. Postup ochorenia je pomalý. V niektorých prípadoch lézie na určitý čas zmiznú a neskôr sa opäť objavia. Výskum CMR ešte stále prebieha, aby sa kompletne preskúmali štádiá ochorenia. U postihnutých psov sa zatiaľ nezistila slepota ani poruchy zraku.

Plemeno: americký buldog, anglický buldog, austrálsky ovčiak, boerboel, bordeauxská doga, bulmastif, cane corso, coton de tulear, fínsky laponský pes, francúzsky buldoček, kanárska doga, laponský pastiersky pes, mastif, miniatúrny americký ovčiak, pyrenejský horský pes, švédsky laponský pes

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: BEST1

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória (coton de tular),

1 - 2 týždne po doručení vzorky do laboratória (ostatné plemená)

Číslo vyšetrenia: 8330

- **PRA s neurodegeneráciou (deficit PCYT2)**

Zistilo sa, že genetický variant génu PCYT2 je spojený so syndrómovým ochorením, ktoré kombinuje slepotu a neurodegeneráciu u plemena **saarloosov vlčiak**. Postihnuté psy trpia včasnou degeneráciou sietnice v dospelosti. Oftalmologické nálezy zodpovedajú generalizovanej progresívnej atrofii sietnice (PRA), pričom prvé klinické príznaky sú pozorovateľné medzi 20. a 46. mesiacom života. Okrem toho postihnuté psy vykazujú neurologické deficity v dospelosti, vrátane abnormalít chôdze, slabosti panvových končatín, trasenia, ataxie, poklesu kognitívnych funkcií a zmien správania, najmä agresivity voči majiteľovi. Okrem toho boli v niektorých prípadoch hlásené epileptické záchvaty. Postihnuté psy musia byť často eutanázované z dôvodu progresie neurologických príznakov a zhoršenej kvality života.

Plemeno: saarloosov vlčiak

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: PCYT2

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8879

- **Prekallikreín - deficit (KLK)**

Prekallikreín - deficit (KLK) vedie k strate funkcie prekallikreínu, člena koagulačnej kaskády. Postihnuté psy nevykazujú žiadne alebo len slabé príznaky predĺženého krvácania.

V kombinácii s inými defektmi koagulačnej kaskády (nedostatok faktora VII, VIII a IX) sa u psov postihnutých nedostatkom prekallikreínu prejavuje silnejšie krvácanie.

Plemeno: shih tzu

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: KLKB1

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8141

- **Primárna ciliárna dyskinéza (PCD)**

Primárna ciliárna dyskinéza (PCD) je genetické ochorenie, ktoré patrí do skupiny ciliopatí (funkčných porúch riasiniek). V dôsledku poruchy pohyblivosti riasiniek (bunkových výbežkov) nie sú schopné plniť svoju funkciu, alebo ju môžu plniť len vo veľmi obmedzenom rozsahu, čo vedie k zdravotným problémom v rôznych orgánových systémoch, najmä v dýchacích cestách. U postihnutých zvierat majú riasinky epitelovej sliznice nedostatočnú pohyblivosť, takže odstraňovanie hlienu z dýchacích ciest je značne obmedzené, čo následne vedie k chronickému zápalu dýchacích ciest.

U plemena **aljašský malamut** vedie genetický variant v géne NME5 k opakovaným infekciám dýchacích ciest s výtokom z nosa a silným kašľom. Okrem toho môžu mať postihnuté psy zníženú plodnosť, pretože je narušený riasinkový epitel reprodukčného traktu, a tým aj transport vajíčok do maternice a tiež pohyblivosť spermií. V niektorých prípadoch sa u postihnutých psov tohto plemena môže vyskytnúť aj hydrocefalus.

U plemena **bobtail** sa s PCD spája variant génu CCDC39. Postihnuté psy trpia opakovanými infekciami dýchacích ciest, ako aj zníženou plodnosťou samcov. Približne u 50 % postihnutých jedincov sa vyvinie situs inversus (Kartagenerov syndróm).

U plemien **austrálsky ovčiak** a **americký miniatúrny ovčiak** bol zistený genetický variant génu STK36, ktorý môže súvisieť s PCD. Postihnuté psy trpia opakovanými zápalmi nosovej sliznice (rinitídou) a nádchou už niekoľko týždňov po narodení (približne od 8. týždňa života). Medzi príznaky patrí kýchanie a žltozelený výtok z nosa, ktorý sa po liečbe antibiotikami zlepší, ale po prerušení liečby sa často opakuje.

U plemena **eurasier** bol identifikovaný genetický variant génu ZMYND10, ktorý je spojený s primárnou ciliárnou dyskinézou (PCD). Postihnuté šteniatka vykazujú jasné respiračné príznaky už vo veľmi mladom veku, vrátane nezvyčajného výtoku z nosa a dýchavičnosti (tachypnoe, dyspnoe). U niektorých zvierat bol tiež pozorovaný situs inversus, t. j. zrkadlové usporiadanie vnútorných orgánov. Na základe tejto kombinácie príznakov existuje podozrenie na tzv. Kartagenerov syndróm. Keďže však boli hlásení aj eurasieri s podozrením na PCD, u ktorých sa tento variant nepodarilo zistiť, predpokladá sa, že u tohto plemena existujú ďalšie, stále neznáme genetické varianty, ktoré môžu tiež viesť k PCD.

Plemeno: aljašský malamut, americký miniatúrny ovčiak, austrálsky ovčiak, bobtail, eurasier, nova scotia duck tolling retriever

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: NME5 aljašský malamut, CCDC39 bobtail, STK36 austrálsky ovčiak, americký miniatúrny ovčiak, ZMYND10 eurasier

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8483

- **Primárna hyperoxalúria (PH)**

Primárna hyperoxalúria (PH) je zriedkavá genetická porucha glyoxylátového metabolizmu, ktorý je nevyhnutný pre tvorbu endogénnej glukózy. V dôsledku bodovej mutácie je expresia metabolických enzýmov alanín-glyoxylát aminotransferázy a glyoxylát reduktázy znížená. Výsledkom tejto poruchy je hromadenie oxalátu a tvorba kryštálov oxalátu vápenatého v močovom systéme. Vzniknuté kryštáliky sú tiež vychytávané tkanivom obličiek a môžu viesť k zníženiu funkcie obličiek.

Plemeno: coton de tulear

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: AGXT

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8321

- **Primárna imunodeficiencia typ 2 (PIPS2)**

U plemena **cavalier king charles španiel** bol identifikovaný variant génu CARMIL2, ktorý spôsobuje primárnu imunodeficienciu a vedie k zvýšenej náchylnosti na respiračné patogény. Postihnuté psy trpeli na infekciu patogénmi *Pneumocystis* alebo *Bordetella bronchiseptica* a vykazovali príznaky pneumónie rezistentnej na liečbu. V anamnéze postihnutých psov boli zdokumentované infekcie gastrointestinálnymi parazitmi a chronické hnačky, ako aj kožné ochorenia a tvorba abscesov.

Plemeno: cavalier king charles španiel

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: CARMIL2

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8937

- **Primárna luxácia šošovky (PLL)**

Vlákna zonuly zabezpečujú polohu šošovky. Psy postihnuté PLL trpia bolestivými glaukómami a slepotou v dôsledku rozpadu zonulárnych vlákien a následným posunutím šošovky. PLL môže byť dedičná alebo získaná. Preto môže choroba postihnúť aj geneticky zdravých psov. Prvé klinické príznaky dedičnej formy PLL sa dajú zistiť vo veľmi mladom veku 20 mesiacov. Úplná luxácia šošovky sa zvyčajne vyskytuje vo veku 3 až 8 rokov.

Plemeno: americký eskimácky pes, americký bezsrstý teriér, austrálsky dobytkársky pes, čínsky chocholatý pes, dánsko-švédsky farmársky pes, foxteriér, jack russel teriér, jagdteriér,

jorkšírsky teriér, lakeeland teriér, lancashire heeler, lucas teriér, miniatúrny bulteriér, mops, norfolk teriér, norvičský teriér, parson russell teriér, patterdale teriér, rat teriér, sealyham teriér, teddy roosevelt teriér, tenterfield teriér, tibetský teriér, toy foxteriér, volpino italiano, waleský teriér, westfálsky teriér

Dedičnosť: autozomálne recesívna, v literatúre sa uvádza, že u 2-20 % nositeľov PLL (N/PLL) sa v priebehu života vyvinie PLL. Prenášači majú teda (aj keď nízke) riziko vzniku PLL.

Gén: ADAMTS17

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8226

- **Primárny glaukóm s otvoreným uhlom (POAG)**

Primárny glaukóm s otvoreným uhlom je genetická dysfunkcia spojivového tkaniva v oku. Tým dochádza pri nej k zablokovaniu odtoku komorovej tekutiny a k zvýšeniu tlaku v očnej guli. V konečnom dôsledku dochádza k poškodeniu zrakového nervu a sietnice, čo vedie k čiastočnej až úplnej slepote. Medzi príznaky patria rozšírené zreničky, červené očné bulvy, zakalená rohovka a zvýšený očný tlak. Zvyšujúci sa tlak v oku spôsobuje bolesť, ktorá vedie k tomu, že pes stráca chuť do jedla, škríabe si oči, trie hlavu o steny a prejavuje agresívne správanie. Včasná diagnostika umožňuje liečbu, ktorá neustále znižuje očný tlak, a tým zabraňuje poškodeniu zrakového nervu a sietnice. Začiatok ochorenia sa u jednotlivých plemien líši. Zatiaľ čo prvé príznaky sa u bígla prejavujú medzi ôsmym a šestnástym mesiacom, u nórskeho losieho psa sa príznaky prejavujú v strednom až neskoršom veku.

U plemena **bígel** spôsobuje POAG sa prvé klinické príznaky sa objavujú vo veku 8 – 16 mesiacov a postupne sa vyvíjajú.

Pre plemeno **malý hrubosrstý vendénsky baset** je charakteristické mierne, ale trvalé zvýšenie vnútroočného tlaku (IOP) a luxácia šošovky. Prvé príznaky sú rozpoznateľné vo veku 3 - 4 rokov a časom sa stupňujú. V neskorších štádiách ochorenia možno pozorovať zväčšenie očnej gule, degeneráciu sietnice a deformáciu zrakového disku. Keďže POAG u tohto plemena nespôsobuje bolesť, majitelia si chorobu uvedomia až vtedy, keď sa zväčšenie gule a problémy so zrakom stanú viditeľnými.

Plemeno: baset, bígel, malý hrubosrstý vendénsky baset, nórsky losí pes, plavý bretónsky baset, východosibírska lajka

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: ADAMTS17 basety, AMADTS10 bígel, nórsky losí pes, východosibírska lajka

Trvanie testu: 1 – 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8452

- **Primárny glaukóm s otvoreným uhlom a luxácia šošovky (POAG/PLL)**

Primárny glaukóm s otvoreným uhlom (POAG) je genetická dysfunkcia spojivového tkaniva v oku. Pri nej dochádza k zablokovaniu odtoku komorovej tekutiny a k zvýšeniu tlaku v očnej guľi. V konečnom dôsledku dochádza k poškodeniu zrakového nervu a sietnice, čo vedie k čiastočnej až úplnej slepote. Medzi príznaky patria rozšírené zreničky, červené očné bulvy, zakalená rohovka a zvýšený očný tlak. Zvyšujúci sa tlak v oku spôsobuje bolesť, pes stráca chuť do jedla, škriabe si oči, trie hlavu o steny a prejavuje agresívne správanie. Dysfunkcia spojivového tkaniva často spôsobuje aj dislokáciu šošovky (PLL). Zvyčajne sa prvé príznaky u postihnutých psov prejavujú vo veku 4 - 6 rokov.

Plemeno: shar pei

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: ADAMTS17

Trvanie testu: 3 – 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8641

PRA

Progresívne retinálne atrofie (PRA) u psov sú geneticky heterogénne ochorenia charakterizované degeneráciou sietnice a následnou slepotou. Hoci existujú mutácie PRA, ktoré sú spoločné pre viacero plemien, zdá sa, že mnohé z nich postihujú jedno plemeno, alebo sa vyskytujú u plemien, ktoré majú podobný pôvod. Typickými znakmi zistenými pri oftalmoskopickom vyšetrení sú rozsiahla hyperreflexia tapetum lucidum, oslabenie ciev sietnice a v neskorších štádiách atrofia zrakového nervu. Genetické testovanie dopĺňa klinické očné vyšetrenia s výhodou odhalenia známych mutácií PRA pred reprodukčným vekom, alebo pred objavením sa klinických príznakov.

- **Progresívna retinálna atfia (Bas-PRA1)**

Progresívna retinálna atfia (PRA) je dedičné očné ochorenie, ktoré vedie k degenerácii fotoreceptorových buniek sietnice. Spočiatku sa pozoruje strata funkcie tyčinkových buniek, ktorá vedie k nočnej slepote a k zníženej adaptácii zraku. Forma PRA, ktorú možno vysvetliť skúmanou mutáciou, má nástup približne vo veku 5 rokov. Známy genetický variant nevysvetľuje všetky prípady PRA. Preto sa predpokladá, že na vzniku PRA sa podieľa aspoň jedna ďalšia mutácia.

Plemeno: basenji

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: SAG

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8574

- **Progresívna retinálna atrofia (BBS2-PRA)**

U plemena **šeltia** bol identifikovaný genetický variant génu Bardet-Biedlovho syndrómu 2 (BBS2), ktorý okrem už známeho variantu CNGA1 vedie k PRA. Typicky sa u postihnutých psov najprv prejavuje nočná slepota, po ktorej nasleduje výrazné zhoršenie videnia za denného svetla a v niektorých prípadoch sekundárna katarakta. Vek nástupu je rôzny, uvádza sa medzi 8 a 10 rokmi. Proteíny BBS riadia tvorbu primárnych riasiniek vo viacerých orgánoch. Predpokladá sa, že genetický variant génu BBS2 zhoršuje funkciu sietnice poruchou fototransdukčnej kaskády. Okrem PRA môžu postihnuté psy vykazovať pre plemeno netypické znaky vrátane prevráteného nosa, nezvyčajnej štruktúry srsti s vlnitým vzhľadom a dentálnych defektov, čo sú porovnateľné stavy so syndrómom u ľudí nazývaným Bardet-Biedlov syndróm.

Plemeno: šeltia

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: BBS2

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8773

- **Progresívna retinálna atrofia (BBS4-PRA)**

Bardet-Biedlov syndróm je dedičné ochorenie spôsobené mutáciou génu. Toto ochorenie charakterizuje retinopatia (ochorenie sietnice), obezita a neplodnosť. Tieto všestranné príznaky sa u postihnutých psov vyskytujú v rôznej forme. Prvé príznaky ochorenia možno zistiť už u šteniat.

Plemeno: puli

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8207

- **Progresívna retinálna atrofia (CNGA1-PRA)**

Geneticky dedičná progresívna retinálna atrofia spôsobuje degeneráciu sietnice so stratou funkcie zmyslových buniek a vedie k slepote. Prvé príznaky PRA postihnutých **šeltí** možno diagnostikovať približne vo veku dvoch rokov. Ďalšie očné ochorenie tohto plemena - slow

progressing retinopathy (SRP), sa spočiatku prejavuje podobnými príznakmi. Oftalmologické rozlíšenie je v tomto štádiu možné len prostredníctvom ERG. Okrem mutácie v géne CNGA1 môžu u šeltia existovať ďalšie mutácie spôsobujúce PRA.

Plemeno: šeltia

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: CNGA1

Trvanie testu: 3 - 14 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho

Číslo vyšetrenia: 8375

- **Progresívna retinálna atrofia (cord1-PRA/crd4-PRA)**

Cone-rod dystrophy je variant progresívnej retinálnej atrofie, ktorá vedie k degenerácii sietnice. Na rozdiel od dystrofií tyčínok a čapíkov, pri ktorých sú najprv postihnuté tyčinkové bunky a následne vzniká degenerácia čapíkových buniek, vedie k úplnej slepote psa. Dystrofia čapíkov a tyčínok sa vyznačuje pomerne skorým úbytkom čapíkových fotoreceptorov. Prvé oftalmoskopické príznaky sa môžu objaviť vo veku šiestich mesiacov. U niektorých geneticky postihnutých psov sa však klinické príznaky počas života nikdy nevyvinú. Súvislosť, medzi známym genetickým variantom a príznakmi ochorenia, je predmetom prebiehajúcej vedeckej diskusie.

Plemeno: anglický špringeršpaniel, bígel, bolonka zvetna, clumber španiel, curly coated retríver, jazvečík (dlho-/krátko-/hrubosrstý), francúzsky buldoček

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: RPGRIP1

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8128

- **Progresívna retinálna atrofia (crd-PRA)**

Crd-PRA (dystrofia čapíkov) je autozómovo recesívne dedičné ochorenie fotoreceptorov spôsobené prevažujúcou stratou funkcie čapíkov. K tejto forme PRA vedie mutácia v géne pre nefronoftízu 4 (NPHP4). Prvé oftalmoskopické príznaky sa objavujú približne vo veku šiestich mesiacov. Úplné prejavy ochorenia (úplná denná slepota) sa objavujú vo veku približne 1 až 2 rokov.

Plemeno: jazvečík

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: NPHP4

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8135

- **Progresívna retinálna atrofia (crd1-PRA)**

Ochorenie crd-PRA (Cone-rod dystrophy) je autozómovo recesívne dedičné ochorenie fotoreceptorov spôsobené prevažujúcou stratou funkcie čapíkov. Fotoreceptorové bunky sietnice sa delia na tyčinky a čapíky, v závislosti od ich funkcie. Tyčinkové bunky sú špecializované na mezopické videnie a citlivosť na kontrast. Čapíkové bunky sú zodpovedné za farebné videnie. Na rozdiel od tyčinkovo-čapíkových dystrofií, pri ktorých sú jednak postihnuté tyčinkové bunky a jednak degenerácia čapíkových buniek vedie k úplnej slepote jedinca, čapíkovo-tyčinkové dystrofie sa vyznačujú pomerne skorým úbytkom čapíkových fotoreceptorov, zatiaľ čo funkcia tyčiniek zostáva relatívne zachovaná. Ochorenie sa zvyčajne končí dennou slepotou. Prvé príznaky sa objavujú približne vo veku šiestich mesiacov. Úplné prejavy ochorenia (úplná denná slepota) sa objavujú vo veku približne 1 až 2 rokov.

Plemeno: americký stafordšírsky teriér

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: PDE6B

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8332

- **Progresívna retinálna atrofia (crd2-PRA)**

Ochorenie crd-PRA (Cone-rod dystrophy) je autozómovo recesívne dedičné ochorenie fotoreceptorov spôsobené prevažujúcou stratou funkcie čapíkov. Fotoreceptorové bunky sietnice sa delia na tyčinky a čapíky, v závislosti od ich funkcie. Tyčinkové bunky sú špecializované na mezopické videnie a citlivosť na kontrast. Čapíkové bunky sú zodpovedné za farebné videnie. Na rozdiel od tyčinkovo-čapíkových dystrofií, pri ktorých sú jednak postihnuté tyčinkové bunky a jednak degenerácia čapíkových buniek vedie k úplnej slepote jedinca, čapíkovo-tyčinkové dystrofie sa vyznačujú pomerne skorým úbytkom čapíkových fotoreceptorov, zatiaľ čo funkcia tyčiniek zostáva relatívne zachovaná. Ochorenie sa zvyčajne končí dennou slepotou. Prvé príznaky sa objavujú približne vo veku šiestich mesiacov. Úplné prejavy ochorenia (úplná denná slepota) sa objavujú vo veku približne 1 až 2 rokov.

Plemeno: americký pitbulteriér

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: IQCB1

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8333

- **Progresívna retinálna atrofia (crd3-PRA)**

U plemena **írsky glen of imaal teriér** sa zistilo, že variant génu ADAM9 koreluje s čapíkovovo-tyčinkovou dystrofiou (crd3). Funkcia sietnice u veľmi mladých postihnutých psov je ešte normálna. Vo veku 12 až 24 mesiacov však začnú degenerovať čapíkové a neskôr aj tyčinkové fotoreceptorové bunky. Typickými prvými príznakmi tohto ochorenia sú ťažkosti s vyhýbaním sa prekážkam pri slabom osvetlení. Degenerácia fotoreceptorov postupuje a po niekoľkých rokoch vedie k úplnej slepote. Pri oftalmoskopických vyšetreniach sa tento typ PRA často prejaví až vo veku 3 - 5 rokov.

Plemeno: írsky glen of imaal teriér

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: ADAM9

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8691

- **Progresívna retinálna atrofia (dominantná forma PRA)**

Na rozdiel od väčšiny ostatných známych typov PRA je PRA u týchto dvoch plemien autozomálne dominantná. Preto neexistujú žiadni prenášatelia. Psy sú buď zdravé, alebo postihnuté. **Bulmastify** a **anglické mastify** sú postihnuté neskorou formou PRA. Strata zraku sa objavuje relatívne neskoro, a preto často spočiatku zostáva nepovšimnutá. Keďže slepota sa rozpozná až vtedy, keď má pes už niekoľko rokov, je dôležité vedieť pred chovom, či je konkrétny pes postihnutý alebo nie.

Plemeno: bulmastif, mastif

Dedičnosť: autozomálne dominantná

Gén: RHO

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8355

- **Progresívna retinálna atrofia so skorým nástupom (eo-PRA)**

Okrem neskorej formy prcd-PRA sa u plemien portugalský vodný pes a španielsky vodný pes vyskytuje aj takzvaná skorá forma prcd-PRA (eo-PRA). Majitelia psov postihnutých eo-PRA uvádzali prvé problémy so zrakom vo veku 1,5 roka, pričom psy vykazovali výraznú stratu zraku vo veku 4,5 roka. Ochorenie eo-PRA je spôsobené variantom génu PDE6B a dedí sa

autozomálne recesívnym spôsobom. Pri tejto PRA sa vek oftalmoskopickej diagnózy pohybuje v rozmedzí od 1,5 do 4,5 roka, ale vo väčšine prípadov po prvom spozorovaní už nastali zmeny zraku psov.

Plemeno: portugalský vodný pes, španielsky vodný pes

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: CCDC66 portugalský vodný pes, PDE6B španielsky vodný pes

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8617

- **Progresívna retinálna atrofia (g-PRA) (generalizovaná PRA)**

Progresívna retinálna atrofia (PRA) je dedičné očné ochorenie, ktoré vedie k degenerácii fotoreceptorových buniek sietnice. Zmeny sú obojstranné a symetrické. Spočiatku sa pozoruje strata funkcie tyčinkových buniek, ktorá vedie k nočnej slepote a zníženej adaptácii zraku. V konečnom štádiu degenerácia čapíkových buniek vedie k úplnej slepote. Začiatok ochorenia sa u rôznych plemien líši, ale často sa diagnostikuje až po dovŕšení šiesteho roku života.

Plemeno: schapendoes

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: CCDC66

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8451

- **Progresívna retinálna atrofia (GR-PRA1)**

Progresívna retinálna atrofia (PRA) je dedičné očné ochorenie, ktoré vedie k degenerácii fotoreceptorových buniek sietnice. Zmeny sú obojstranné a symetrické. Spočiatku sa pozoruje strata funkcie tyčinkových buniek, ktorá vedie k nočnej slepote a zníženej adaptácii zraku. V konečnom štádiu degenerácia čapíkových buniek vedie k úplnej slepote. Začiatok ochorenia sa líši, ale často sa diagnostikuje až po 6. roku života. Doteraz sú známe dve mutácie, ktoré sú špecifické pre **zlatého retrívera**, takzvané GRPRA1 a GRPRA2. Klinicky sa ich príznaky ťažko rozlišujú. Podobajú sa aj príznakmi dobre známej prcd-PRA, ktorá sa tiež vyskytuje u tohto plemena.

Plemeno: zlatý retríver, goldendoodle

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: SLC4A3

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8200

- **Progresívna retinálna atrofia (GR-PRA2)**

Progresívna retinálna atrofia (PRA) je dedičné očné ochorenie, ktoré vedie k degenerácii fotoreceptorových buniek sietnice. Zmeny sú obojstranné a symetrické. Spočiatku sa pozoruje strata funkcie tyčinkových buniek, ktorá vedie k nočnej slepote a zníženej adaptácii zraku. V konečnom štádiu degenerácia čapíkových buniek vedie k úplnej slepote. Začiatok ochorenia sa líši, ale často sa diagnostikuje až po 5. roku života. Doteraz sú známe dve mutácie, ktoré sú špecifické pre **zlatého retrívera**, takzvané GRPRA1 a GRPRA2. Klinicky sa ich príznaky ťažko rozlišujú. Podobajú sa aj príznakmi dobre známej prcd-PRA, ktorá sa tiež vyskytuje u tohto plemena.

Plemeno: zlatý retríver, goldendoodle

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: TTC8

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8520

- **Progresívna retinálna atrofia (GTPBP2-PRA)**

Progresívna atrofia sietnice (PRA) u psov je geneticky heterogénne ochorenie charakterizované degeneráciou sietnice a následnou slepotou. Hoci existujú mutácie PRA, ktoré sú spoločné pre viaceré plemená, mnohé z nich sa zdajú byť špecifické pre jedno plemeno, alebo sa vyskytujú u plemien s podobným pôvodom. Typickými príznakmi zistenými pri oftalmoskopickom vyšetrení sú rozsiahla hyperreflektivita očného pozadia a stenčenie ciev sietnice. Genetické testovanie dopĺňa klinické očné vyšetrenia s výhodou detekcie známych mutácií PRA pred dosiahnutím reprodukčného veku alebo pred výskytom klinických príznakov. Genetický variant v géne GTPBP2 bol spojený s progresívnou atrofiou sietnice (PRA) u **labradorských retríverov**. U postihnutých zvierat tento variant vedie k degenerácii sietnice, čo má za následok progresívnu stratu zraku.

Plemeno: cobberdog, labradoodle, labradorský retríver

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Číslo vyšetrenia: 8969

- **Progresívna retinálna atrofia (GUCY2D-PRA)**

Progresívna retinálna atrofia (PRA) je hlavnou dedičnou príčinou slepoty u plemenných psov, rovnako ako jej náprotivok retinitis pigmentosa (RP) u ľudí. PRA, rovnako ako RP, vykazuje

genetickú heterogenitu, pričom už bolo rozpoznaných niekoľko odlišných foriem a niekoľko ďalších je potrebné preskúmať. Rozlišujú sa neskoré formy PRA a včasné dysplastické zmeny (vo veku mláďat). Klinické a oftalmologické príznaky oboch foriem sú podobné. Postihnuté psy trpia obojstrannou mydriázou, hyperreflexiou tapetum lucidum a atrofiou siete ciev sietnice. Zistilo sa, že genetický variant génu GUCY2D je spojený so skorým nástupom PRA u plemena nemecký špic. Postihnuté psy trpia zhoršeným videním v skotopických (slabé svetlo) aj fotopických (jasné svetlo) podmienkach, ktoré je viditeľné už vo veku 3 mesiacov. Vykazujú bledú papilu a mierny útlm ciev. Niektoré z nich majú aj oscilačný nystagmus. Zatiaľ čo funkcia fotoreceptorov je už po niekoľkých mesiacoch veku vážne narušená alebo chýba, štruktúra sietnice je spočiatku dobre zachovaná. Iba u starších postihnutých zvierat bolo možné pozorovať mierne stenčenie sietnice.

Plemeno: nemecký špic

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: GUCY2D

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8894

- **Progresívna retinálna atfia (IFT122-PRA)**

U **laponských pastierskych psov** je známych niekoľko typov dedičných atfii sietnice. Nie všetky prípady však možno vysvetliť už identifikovanými genetickými variantmi spôsobujúcimi prcd-PRA a psiu multifokálnu retinopatiu 3 (CMR3). Zistilo sa, že genetický variant génu pre intraflagelárny transport 122 (IFT122) súvisí s ďalšou formou PRA u tohto plemena. Variant IFT122 sa dedí autozomálne recesívnym spôsobom. Typickými prvými príznakmi psov postihnutých IFT122-PRA sú nočná slepota a difúzna hyperreflexia tapetum. PRA sa zvyčajne diagnostikuje vo veku 5 - 12 rokov. Keďže progresia ochorenia je pomalá, niektorí psi majú ešte vo veku 13 rokov zachovanú určitú zrakovú schopnosť.

Plemeno: laponský pastiersky pes

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Trvanie testu: 3 - 14 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho

Gén: IFT122

Číslo vyšetrenia: 8746

- **Progresívna retinálna atfia (JPH2-PRA)**

Progresívne retinálne atfie (PRA) u psov sú geneticky heterogénne ochorenia charakterizované degeneráciou sietnice a následnou slepotou. Hoci existujú mutácie PRA, ktoré sú spoločné pre viacero plemien, zdá sa, že mnohé z nich sú špecifické pre jedno plemeno

alebo sa vyskytujú u plemien, ktoré majú podobný pôvod. Typickými znakmi zistenými pri oftalmoskopickom vyšetrení sú rozsiahla hyperreflexia tapetum lucidum a oslabenie ciev sietnice. Genetické testovanie dopĺňa klinické očné vyšetrenia s výhodou odhalenia známych mutácií PRA pred reprodukčným vekom, alebo pred objavením sa klinických príznakov.

U plemena **shih tzu** sa zistil genetický variant v géne JPH2 (junctophilin), ktorý môže súvisieť s PRA. Členovia rodiny proteínov junctophilin sú zodpovední za udržiavanie subcelulárnej architektúry a reguláciu proteínov manipulujúcich s vápnikom v rôznych neuronálnych sieťach. Nástup príznakov PRA u postihnutých psov majiteľa hlásili vo veku 5 až 9 rokov.

Plemeno: shih tzu

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: JPH2

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8752

- **Progresívna retinálna atrofia (MERTK-PRA)**

Progresívne retinálne atrofie (PRA) u psov sú geneticky heterogénne ochorenia charakterizované degeneráciou sietnice a následnou slepotou. Hoci existujú mutácie PRA, ktoré sú spoločné pre viaceré plemená, zdá sa, že mnohé z nich sú jedinečné pre dané plemeno, alebo sa vyskytujú u plemien, ktoré majú podobný pôvod. Typickými znakmi, zistenými pri oftalmoskopickom vyšetrení, sú rozsiahla hyperreflexia očného pozadia a oslabenie ciev sietnice. Genetické testovanie dopĺňa klinické očné vyšetrenia. Výhodou je odhalenie známych mutácií PRA pred reprodukčným vekom, alebo pred objavením sa klinických príznakov. U plemena **vaestgoetlandský špic (västgötaspets)** bola identifikovaná mutácia v géne MERTK, ktorá spôsobuje PRA. Vek nástupu a závažnosť príznakov sa líšia, takže bola zaznamenaná veľká variabilita (už od 1,1 roka do 12,6 roka).

Plemeno: vaestgoetlandský špic (västgötaspets)

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: MERTK

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8861

- **Progresívna retinálna atrofia (NECAP1-PRA)**

Progresívna retinálna atrofia (PRA) je hlavnou dedičnou príčinou slepoty u plemenných psov, rovnako ako jej náprotivok retinitis pigmentosa (RP) u ľudí. PRA, rovnako ako RP, vykazuje genetickú heterogenitu, pričom už bolo rozpoznaných niekoľko odlišných foriem a niekoľko ďalších je potrebné preskúmať. Rozlišujú sa neskoré formy PRA a včasné dysplastické zmeny

(vo veku mláďat). Klinické a oftalmologické príznaky oboch foriem sú podobné. Postihnuté psy trpia obojstrannou mydriázou, hyperreflexiou tapetum lucidum a atrofiou siete ciev sietnice. Genetické testovanie dopĺňa klinické očné vyšetrenia s výhodou odhalenia známych mutácií PRA pred reprodukčným vekom, alebo pred objavením sa klinických príznakov.

U plemena **veľký bradáč** by mohol byť variant v takzvanom géne NECAP1 spojený s novou formou PRA. Nástup prvých príznakov tejto formy PRA sa opisuje vo veku približne 4 rokov. Gén NECAP1 kóduje proteín, ktorý sa podieľa na klatrínom sprostredkovanej endocytóze (CME) v synapsách. Predpokladá sa, že následkom poruchy CME v sietnici postihnutých psov dochádza k hromadeniu rodopsínu vo fotoreceptoroch, čo vedie k odumieraniu buniek a degenerácii sietnice.

Plemeno: veľký bradáč

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: NECAP1

Trvanie testu: 3 – 14 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8374

- **Progresívna retinálna atrofia (pap-PRA1)**

Progresívna retinálna atrofia (PRA) je dedičné očné ochorenie, ktoré vedie k degenerácii fotoreceptorových buniek sietnice. Spočiatku sa pozoruje strata funkcie tyčinkových buniek, ktorá vedie k nočnej slepote a zníženej adaptácii zraku. Forma PRA, u plemena **papillon** a **phalèn**, vykazuje široké rozpätie vo veku nástupu, čo môže byť spôsobené rôznym genetickým pozadím alebo vplyvmi prostredia. Známy genetický variant vysvetľuje približne 70 % psov postihnutých PRA. Predpokladá sa teda, že na vzniku PRA sa podieľa minimálne jedna ďalšia mutácia.

Plemeno: papillon, phalène

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: CNGB1

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8573

- **Progresívna retinálna atrofia (PRA3)**

U plemien **tibetský španiel** a **tibetský teriér** sa zistil variant génu FAM161A, ktorý spôsobuje formu PRA, ktorá sa nazýva PRA3. Gén FAM161A kóduje ciliárny proteín exprimovaný vo fotoreceptoroch sietnice. Postihnuté psy vykazujú typické príznaky PRA s relatívne neskorým nástupom, približne v 5 rokoch. Nie všetky postihnuté tibetské španiele a tibetské teriéry však možno vysvetliť PRA3. Preto sa okrem variantu PRA3 u oboch plemien a okrem

variantu rcd4-PRA u tibetských teriérov predpokladajú aj ďalšie neznáme varianty spôsobujúce PRA.

Plemeno: tibetský španiel, tibetský teriér

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: FAM161A

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8767

- **Progresívna retinálna atrofia (PRA4)**

Progresívna atrofia sietnice ako dedičná forma vedie k degenerácii sietnice a má za následok slepotu. Sietnica, ktorá sa skladá z fotoreceptorových buniek, ako aj z nervových buniek, pokrýva zadnú vnútornú stenu oka a je zodpovedná za tvorbu obrazu. Fotoreceptorové bunky sa delia na tyčinky a čapíky v závislosti od ich funkcie. Tyčinkové bunky sú špecializované na mezopické videnie a citlivosť na kontrast. Čapíkové bunky sú zodpovedné za farebné videnie. U plemena **lhasa apso** by mohol byť variant IMPG2 spojený s PRA. Vek nástupu ochorenia je u tohto plemena variabilný. Prvé klinické príznaky sa môžu objaviť vo veku 2,5 roka. Niekedy však trvá niekoľko rokov, kým si majiteľ všimne príznaky ochorenia.

Plemeno: lhasa apso

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: IMPG2

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8692

- **Progresívna retinálna atrofia (prcd-PRA)**

Progresívna atrofia sietnice ako dedičná forma vedie k degenerácii sietnice a má za následok slepotu. Sietnica, ktorá sa skladá z fotoreceptorových buniek, ako aj z nervových buniek, pokrýva zadnú vnútornú stenu oka a je zodpovedná za tvorbu obrazu. Fotoreceptorové bunky sa delia na tyčinky a čapíky v závislosti od ich funkcie. Tyčinkové bunky sú špecializované na mezopické videnie a citlivosť na kontrast. Čapíkové bunky sú zodpovedné za farebné videnie. Prcd-PRA spôsobuje spočiatku stratu funkcie tyčinkových buniek sprevádzanú nočnou slepotou. V neskorších štádiách sú postihnuté aj čapíkové bunky, čo vedie k úplnej slepote psa. Vek nástupu klinických príznakov je zvyčajne na začiatku dospelosti, alebo na začiatku dospelosti. Nástup ochorenia sa však môže u rôznych plemien psov líšiť.

Plemeno: všetky plemená

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: PRCD

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8127

- **Progresívna retinálna atrofia (rcd1-PRA)**

Progresívna retinálna atrofia (PRA) je hlavnou dedičnou príčinou slepoty u plemenných psov, rovnako ako jej náprotivok retinitis pigmentosa (RP) u ľudí. PRA, rovnako ako RP, vykazuje genetickú heterogenitu, pričom už bolo rozpoznaných niekoľko odlišných foriem a niekoľko ďalších je potrebné preskúmať. Rozlišujú sa neskoré formy PRA a včasné dysplastické zmeny (vo veku mláďat). Klinické a oftalmologické príznaky oboch foriem sú podobné. Postihnuté psy trpia obojstrannou mydriázou, hyperreflexiou tapetum lucidum a atrofiou siete ciev sietnice. Genetické testovanie dopĺňa klinické očné vyšetrenia s výhodou odhalenia známych mutácií PRA pred reprodukčným vekom, alebo pred objavením sa klinických príznakov.

Plemeno: írsky seter, írsky červeno-biely seter

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: PDE6B

Trvanie testu: 3 - 14 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8042

- **Progresívna retinálna atrofia (rcd1a-PRA)**

Progresívna retinálna atrofia (PRA) je hlavnou dedičnou príčinou slepoty u plemenných psov, rovnako ako jej náprotivok retinitis pigmentosa (RP) u ľudí. PRA, rovnako ako RP, vykazuje genetickú heterogenitu, pričom už bolo rozpoznaných niekoľko odlišných foriem a niekoľko ďalších je potrebné preskúmať. Rozlišujú sa neskoré formy PRA a včasné dysplastické zmeny (vo veku mláďat). Klinické a oftalmologické príznaky oboch foriem sú podobné. Postihnuté psy trpia obojstrannou mydriázou, hyperreflexiou tapetum lucidum a atrofiou siete ciev sietnice. U plemena **sloughi** sa vyskytuje dysplázia čapíkov a tyčínok (tzv. dysplázia tyčínok a čapíkov typ 1 (rcd1)). Mutácia rcd je charakteristická skorým nástupom ochorenia.

Plemeno: sloughi

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: PDE6B

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8353

- **Progresívna retinálna atrofia (rcd2-PRA)**

Ochorenie PRA kólií, označované aj ako rod-cone dysplasia type 2 (rcd2), je jednou z foriem progresívnej degenerácie sietnice, ktorá je už dlho známa ako hlavný zdravotný problém tohto plemena. Abnormálny vývoj čapíkov a tyčínok sietnice vedie k nočnej slepote so skorým nástupom. Prvé príznaky sa objavujú vo veku približne 6 týždňov. Vo väčšine prípadov sa u psov postihnutých rcd2 objaví úplná strata zraku do veku 1 roka.

Plemeno: kólia (dlho- / krátkosrstá)

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: RD3

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8309

- **Progresívna retinálna atrofia (rcd3-PRA)**

Progresívna retinálna atrofia (PRA) je hlavnou dedičnou príčinou slepoty u plemenných psov, rovnako ako jej náprotivok retinitis pigmentosa (RP) u ľudí. PRA, rovnako ako RP, vykazuje genetickú heterogenitu, pričom už bolo rozpoznaných niekoľko odlišných foriem a niekoľko ďalších je potrebné preskúmať. Rozlišujú sa neskoré formy PRA a včasné dysplastické zmeny (vo veku mláďat). Klinické a oftalmologické príznaky oboch foriem sú podobné. Postihnuté psy trpia obojstrannou mydriázou, hyperreflexiou tapetum lucidum a atrofiou sietnice ciev sietnice. Tyčinkovo-čapíková dysplázia typ 3 (cd3) sa dá oftalmologicky zistiť u **waleských corgi cardigan** vo veku od 6 do 16 týždňov. Postihnuté psy oslepnú pred dosiahnutím veku jedného roka. Niektoré zvieratá si zachovávajú čiastočné videnie až do veku 3 až 4 rokov.

Plemeno: čínsky chocholatý pes, pomeranian, pomsky, welsh corgi (cardigan / pembroke)

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: PDE6A

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8354

- **Progresívna retinálna atrofia (rcd4-PRA)**

Progresívna retinálna atrofia (PRA) je hlavnou dedičnou príčinou slepoty u plemenných psov, rovnako ako jej náprotivok retinitis pigmentosa (RP) u ľudí. PRA, rovnako ako RP, vykazuje genetickú heterogenitu, pričom už bolo rozpoznaných niekoľko odlišných foriem a niekoľko ďalších je potrebné preskúmať. Rozlišujú sa neskoré formy PRA a včasné dysplastické zmeny (vo veku mláďat). Klinické a oftalmologické príznaky oboch foriem sú podobné. Postihnuté psy trpia obojstrannou mydriázou, hyperreflexiou tapetum lucidum a atrofiou siete ciev sietnice.

Tyčinkovo-čapíková dysplázia typ 4 (rcd4-PRA) je charakterizovaná ako PRA s neskorým nástupom (LOPRA). Typickým prvým príznakom ochorenia je nočná slepota, ktorá sa zvyčajne prejavuje vo veku 5 až 12 rokov. Choroba rcd4-PRA bola pôvodne identifikovaná u plemena **gordon seter**, ale doteraz bola zistená aj u niekoľkých ďalších plemien.

Upozorňujeme, že okrem rcd4-PRA sú známe aj iné formy PRA, ktoré spôsobujú poruchy zraku u viacerých opísaných plemien.

Plemeno: anglický seter, austrálsky dobytkársky pes, bolonka zwetna, cabapoo, cockapoo, goldendoodle, gordon seter, írsky červeno-biely seter, írsky seter, malý münsterlandský stavač, poľský nížinný ovčiak, poľský podhalanský ovčiak, pudel, starodánsky stavač, tibetský teriér, toy pudel

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: PCARE

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8435

- **Progresívna retinálna atrofia (typ B1 PRA, HIVEP3)**

Progresívna retinálna atrofia (PRA) je progresívne ochorenie sietnice. Postupom času dochádza k deštrukcii fotoreceptorov oka. To vedie k narastajúcej nočnej slepote a strate adaptácie zraku. Podľa najnovších vedeckých výskumov je mutácia v géne HIVEP3 zodpovedná za skorú formu PRA typ B u **malých bradáčov**. Doteraz ponúkaný test PRA typ B prostredníctvom spoločnosti Optigen (teraz pod názvom GeneSeek) skúmal genetický variant v géne PPT1, ktorý vykazoval rozdiely v genotype a fenotype. Novoobjavený variant HIVEP3 má lepšiu koreláciu, preto odporúčame novší test podľa Kaukonena et. al.

Plemeno: malý bradáč

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: HIVEP3

Trvanie testu: 3 – 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8546

- **Progresívna retinálna atrofia (XL-PRA)**

Progresívna retinálna atrofia (PRA) je dedičné očné ochorenie, ktoré vedie k degenerácii fotoreceptorových buniek sietnice. Spočiatku je pozorovaná strata funkcie tyčinkových buniek, ktorá vedie k nočnej slepote a zníženej adaptácii zraku. Takzvaná PRA viazaná na chromozóm X je na rozdiel od ostatných foriem PRA osobitnou formou, pretože súvisiaca mutácia sa nachádza na chromozóme X. Keďže samce majú len jeden chromozóm X, v prípade mutácie

génu sú vždy postihnuté. U sučiek musia byť mutované obe kópie génu, aby sa prejavili príznaky. Prvé príznaky sa zvyčajne objavajú vo veku 3 až 5 rokov.

Plemeno: samojed, sibírsky husky, pomsky

Dedičnosť: X - chromozómálne recesívna

Gén: RPGR

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8608

- **Protein losing nephropathy (PLN)**

Dedičná PLN sa začína skrytou proteinúriou v strednom veku. Ochorenie môže prebiehať mierne a zostať stabilné po celé roky. V niektorých prípadoch sa vyskytujú závažné komplikácie, ako je zlyhanie obličiek alebo trombózy. Posúdenie rizika pre PLN je v súčasnosti možné vďaka genetickému testovaniu. Napriek tomu sa začiatok a vývoj príznakov veľmi líšia a predpokladá sa, že závisia od environmentálnych faktorov a modifikujúcich génov. Okrem toho, akvirované formy ochorenia PLN nie je možné odhaliť genetickým testom.

Plemeno: airedale teriér, jemnosrstý pšeničný teriér

Dedičnosť: heterozygotné psy majú stredné riziko, homozygotne postihnuté psy majú vysoké riziko vzniku príznakov ochorenia.

Gén: KIRREL2, NPHS1

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8492

- **R**

- **Raine syndrome**

Raine syndrome sa opisuje ako dedičné ochorenie s recesívnym znakom u **border kólií**. Ochorenie je charakterizované príznakmi podobnými tým, ktoré sa vyskytujú pri kraniomadibulárnej osteopatii (CMO). Postihnuté psy vykazujú závažné opotrebovanie zubov, ktoré vedie k pulpitíde a odstráneniu väčšiny zubov. Tieto príznaky sú dôsledkom hypomineralizácie zubov a oslabenia skloviny. U týchto psov možno tiež zistiť zníženú mineralizáciu kostí.

Plemeno: border kólia

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: FAM20C

Trvanie testu: 3 - 5 dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8394

- **Rázštep pysku / podnebia a syndaktýlia (CLPS + CP1)**

Rázštep pysku / podnebia a syndaktýlia (CLPS) popisuje dedičné ochorenie u **nova scotia duck tolling retriever**. Zistilo sa, že príčinou tohto ochorenia sú dva rôzne genetické defekty: jedna mutácia sa nachádza v géne CP1, druhá mutácia sa nachádza v géne ADAMTS20, ktorý je zodpovedný za podobné symptómy u ľudí. U postihnutých šteniat sa už v ranom štádiu vyvíja rázštep podnebia alebo rázštep pysku. V dôsledku tejto abnormality majú šteňatá problémy so satím a zvýšené riziko vzniku aspiračného zápalu pľúc, pretože mlieko sa môže dostať do pľúc. Niektoré postihnuté šteňatá môžu mať aj skrátenu dolnú čeľusť (tzv. brachygnácia). V prípade variantu ADAMTS20 môže byť ďalším príznakom ochorenia patologické zrastanie prstov, ktoré sa nazýva syndaktýlia.

Plemeno: nova scotia duck tolling retriever

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: ADAMTS20

Trvanie testu: 3 - 14 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho

Číslo vyšetrenia: 8326

- **Renálna dysplázia a hepatická fibróza (RDHN)**

Ciliopatie sú charakterizované štrukturálnymi alebo funkčnými poruchami primárneho riasinkového systému. Primárne cilium je štruktúra podobná anténe, ktorá sa môže nachádzať na povrchu takmer všetkých buniek u stavovcov. Je známe, že zohrávajú dôležitú úlohu v signálnych dráhach, organogenéze a zistilo sa, že fungujú ako senzor extracelulárneho prostredia. U plemena **norvičský teriér** by mohol byť variant génu spojený so smrteľnou ciliopatiou, ktorá spôsobuje cystickú dyspláziu obličiek a fibrózu pečene. U postihnutých psov boli pozorované tieto príznaky: zväčšené a difúzne cystické obličky, fibróza pečene, podkožný edém, hydrotorax, ascites, hypoplastické pľúca, rázštep podnebia, eventrácia bránice alebo hernia bránice. Postihnuté šteňatá zvyčajne hynú okamžite alebo niekoľko dní po narodení.

Plemeno: norvičský teriér

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: INPP5E

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8345

- **Renálny cystadenokarcinóm a nodulárna fibróza (RCND)**

Zistilo sa, že mutácia v géne BHD spôsobuje dedičné ochorenie známe ako renálny cystadenokarcinóm a nodulárna fibróza (RCND) u plemena **nemecký ovčiak**. RCND je autozomálne dominantné ochorenie a spôsobuje bilaterálne multifokálne nádory v obličkách, leiomyómy maternice u súk a uzlíky v koži pozostávajúce z hustých kolagénových vlákien u heterozygotne postihnutých jedincov. Zdá sa, že táto mutácia má u väčšiny homozygotne postihnutých psov embryoletálny účinok, takže plod často hynie pred narodením.

Plemeno: nemecký ovčiak

Dedičnosť: autozomálne dominantná

Gén: FLCN

Trvanie testu: 3 - 14 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8301

- **Retinálna dysplázia (OSD)**

Retinálna dysplázia (OSD) sa vyskytuje u mnohých plemien psov bez patologických následkov. U plemena **labradorský retríver** môžu byť záhyby sietnice spojené so závažnejším syndrómom, okuloskeletálnou dyspláziou (OSD). Klinickými príznakmi OSD sú deformácie kostry zahŕňajúce skrátene končatiny (trpasličí vzrast) ako aj slepota v ranom veku. Slepota je dôsledkom čiastočného alebo úplného odlúčenia sietnice a katarakty v dôsledku generalizovanej malformácie sietnice. Výsledkom je čiastočné alebo úplné odlúčenie sietnice a zakalenie šošovky (katarakta). Spôsob dedičnosti ešte nie je úplne objasnený, ale predpokladá sa autozómovo dominantný znak s neúplnou penetranciou.

Plemeno: cobberdog, labradoodle, labradorský retríver

Dedičnosť: autozomálne dominantná s neúplnou penetranciou

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8392

- **Retinálna dysplázia (OSD)**

U plemien **northern inuit** a **tamaskan** sa zistil genetický variant v géne COL9A3 (exón 14), ktorý spôsobuje okuloskeletálnu dyspláziu (OSD). Klinické príznaky sú veľmi podobné príznakom, ktoré sa môžu vyskytovať u labradorských retríverov postihnutých OSD. Okrem krátkonohého trpaslícstva (krátke končatiny s normálnym osovým skeletom) a dysplázie skeletu sú typickými príznakmi poruchy zraku a slepota v dôsledku odlúpenia sietnice, degenerácie sietnice a/alebo katarakty.

Plemeno: northern inuit, tamaskan

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: COL9A3

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8677

- **Ridge**

Ridge, charakteristický pás srsti, rastúcej v opačnom smere, je jedným z určujúcich znakov plemena **rodézsky ridgeback**. Vzhľad ridge je jasne definovaný štandardom plemena. Ridge je spôsobený genetickým variantom na chromozóme 18. Ide o duplikáciu segmentu DNA dlhého približne 100 kb. Variant sa vyznačuje autozomálne dominantnou dedičnosťou s neúplnou penetranciou: približne 95 % psov s genotypom R/r má ridge, zatiaľ čo dominantná alela R je u zostávajúcich 5 % utlmená, čo znamená, že tieto psy ridge nemajú. Genetický test dokáže určiť, či je gén ridge heterozygotný (R/r) alebo homozygotný (R/R). To umožňuje použiť genotypy partnerov pri párení na predpovedanie, či sa medzi potomkami dajú očakávať šteniatka bez ridge.

Plemeno: rodézsky ridgeback

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: COL9A3

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8677

- **Robinow-like-syndrome (DVL2)**

Variety génov Dishevelled 1 (DVL1) a 3 (DVL3) spôsobujú u ľudí takzvaný Robinowov syndróm, ktorý možno charakterizovať výraznými črtami tváre (výrazné čelo, široko rozostúpené oči, plochý nosový mostík), ako aj mezomelickým skrútením končatín a srdcovými, ústnymi a urogenitálnymi anomáliami.

U **anglických buldogov, francúzskych buldočkov a bostonských teriéro**v bol zistený fixný variant génu DVL2. Výsledkom genetického variantu je zmenený proteín, ktorý ovplyvňuje dôležitý komunikačný systém medzi bunkami, ktorý je kľúčový pre vývoj tkanív.

Typický fenotyp týchto plemien zahŕňa širokú hlavu, krátku papuľu (brachycefáliu), široko rozmiestnené oči a malú veľkosť. Deformované, zrastené alebo chýbajúce chvostové stavce majú za následok skrútené a zalomené chvosty, preto sa tieto plemená nazývajú aj plemená so skrútkovým chvostom. U týchto troch plemien sa zistilo, že variant DVL2 segreguje s fenotypom definujúcim plemeno, ako aj s malformáciami hrudných a chvostových stavcov recesívnym spôsobom. Pokiaľ ide o malformácie hrudných stavcov, zdá sa, že variant má neúplnú a variabilnú penetranciu medzi rôznymi plemenami. Okrem toho variant DVL2 prispieva k brachycefalickému fenotypu popri iných známych genetických variantoch génu

SMCO2 a BMP3. Variant DVL2 by mohol súvisieť aj s ďalšími zdravotnými problémami, ako je brachycefalický obštrukčný syndróm dýchacích ciest (BOAS) a vrodené srdcové chyby, ale to je stále súčasťou prebiehajúceho výskumu. Okrem plemien so skrutkovým chvostom sa variant DVL2 zistil ako homo- alebo heterozygotný aj u plemien **pitbull, stafordšírsky bulteriér, shih tzu, americký stafordšírsky teriér, dogues de bordeaux, staroanglický buldog a americký buldog**. Zdá sa, že u týchto plemien je variant DVL2 spojený s brachycefalickým fenotypom a malformáciami chvostových stavcov. Na rozdiel od plemien so skrutkovým chvostom však celkový počet stavcov nie je znížený a chvost nie je úplne deformovaný. Okrem toho sa nepozorovali žiadne malformácie hrudných stavcov, možno v dôsledku variabilnej penetrancie tohto znaku.

Plemeno: americký buldog, americký pitbulteriér, americký stafordšírsky teriér, bostonský teriér, kontinentálny buldog, dogue de bordeaux, anglický buldog, francúzsky buldoček, starý anglický buldog, shih tzu, stafordšírsky bulteriér

Dedičnosť: autozomálne recesívna s neúplnou penetranciou

Gén: DVL2

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8747

• S

• **Senzorická neuropatia (SN)**

Senzorická neuropatia u **border kólie** je závažné neurologické ochorenie spôsobené degeneráciou senzorických a v menšej miere aj motorických nervových buniek. Klinické príznaky sa začínajú medzi 2. a 7. mesiacom života a zahŕňajú progresívnu propioceptívnu ataxiu, hyperextenziou končatín a sebapoškodzujúcimi ranami v distálnej časti končatín. Zvyčajne sú panvové končatiny postihnuté ťažšie ako hrudné. Dochádza k zníženiu alebo strate propiocepcie a nocicepcie na všetkých končatinách a v niektorých prípadoch boli zaznamenané aj autonómne príznaky, ako je inkontinencia moču a v neskoršom štádiu aj regurgitácia. Elektrofyziológické štúdie ukazujú znížené alebo chýbajúce akčné potenciály senzorických nervových spojení, normálne alebo znížené rýchlosti vedenia motorických nervov a normálnu elektromyografiu v svaloch končatín.

Plemeno: border kólia

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: FAM134B

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8596

- **Shar Pei autoinflammatory disease (SPAID)**

Je známe, že u plemena **shar pei** sú prejavy zápalu vrátane horúčky a artritídy spojené so špecifickou predispozíciou na syndróm označovaný ako Shar-Pei Autoinflammatory Disease (SPAID). SPAID by mohli charakterizovať tieto rôzne príznaky: artritída, dermatitída, otitída, systémová amyloidóza, erytém v oblasti vrások, zhrubnutá a pastovitá koža, zápal očí a opakujúce sa črevné zápaly. Prvé klinické príznaky ochorenia sa zvyčajne objavujú vo veku 1 až 6 rokov. Pokiaľ ide o komplexnosť ochorenia a variabilný nástup príznakov zápalu, SPAID vykazuje vysokú podobnosť s ľudskými autoinflamačnými ochoreniami. Zistilo sa, že mutácia v takzvanom géne MTBP je vysoko spojená so SPAID u psov plemena shar pei.

Plemeno: shar pei

Dedičnosť: autozomálne dominantná s variabilnou penetranciou

Gén: MTBP

Trvanie testu: 3 - 5 dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8642

- **Skvamocelulárny karcinóm prsta - analýza rizika** (len EDTA-krv, príp. špeciálny lícný ster (eNAT))

Test na skvamocelulárny karcinóm prsta (SCC) umožňuje posúdiť individuálne riziko vzniku akútneho skvamocelulárneho karcinómu u **čiernych veľkých bradáčov** a **čiernych pudlov**. Skúma sa štrukturálna zmena, tzv. zmena počtu kópií, v géne c-KIT ligand (KITLG). Zvýšený počet kópií génu KITLG koreluje so zvýšeným rizikom SCC.

Plemeno: veľký bradáč, pudel

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8823

- **Spinálny dysrafizmus (NTD)**

Defekty neurálnej trubice sú dôsledkom abnormálneho uzavretia alebo vývoja neurálnej trubice počas embryogenézy. U plemena **weimarský stavač** sa zistila mutácia regulačného homeoboxového génu NKX2-8, ktorý sa exprimuje vo vyvíjajúcej sa trubici, a mohla by byť spojená s defektom neurálnej trubice, označovaným ako spinálny dysrafizmus. Spinálny dysrafizmus je neprogresívna ataxia a charakterizujú ho tieto príznaky: abnormálne prúdy srsti pozdĺž chrbta, zalomený chvost, skolióza v bedrovej oblasti chrbtice, paraparéza, králičie poskakovanie, skrčený postoj.

Plemeno: weimarský stavač

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: NKX2-8

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrojúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8605

- **Spinocerebelárna ataxia (SCA)**

Toto ochorenie spôsobuje mutácia. U postihnutých psov sa prvé príznaky ataxie prejavujú vo veku 3-6 mesiacov. Prvými klinickými príznakmi sú strata rovnováhy a menšia nekoordinovanosť chôdze, zatiaľ čo neskoršími príznakmi môže byť progresívna nekoordinovanosť alebo úplná strata pohyblivosti. Na rozdiel od neskej ataxie (LOA) sú ďalšími príznakmi SCA záškľby alebo stuhnutosť. U zvierat so spinocerebelárnou ataxiou sa prvé príznaky zvyčajne objavujú od veku 3 mesiacov. Tie sa môžu časom zhoršovať a zvyčajne dosahujú svoj vrchol medzi 8. a 16. mesiacom života. Priemerná dĺžka života je menej ako 3 roky.

Plemeno: alpský jazvečíkovitý durič, foxteriér, jack russell teriér, parson russell teriér, patterdale teriér, tenterfield teriér, toy foxteriér

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: SCN8A durič, KCNJ10 teriéři

Trvanie testu: 3 - 14 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrojúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8537

- **Spondylokostálna dysostóza (Comma Defect)**

Spondylokostálna dysostóza (Comma Defect) je dedičné ochorenie, ktoré sa vyznačuje najmä segmentáciou chrčtice a rebier. Ochorenie je spôsobené deléciou v géne HES7. Okrem defektov chrčtice a rebier sa u novorodencov prejavuje aj disproporčný trpasličí vzrast. Majú tiež vystúpené čelo, rozšírený zátylok a malformácie končatín. Malformácia hrudného koša znižuje objem hrudníka, čo vedie k zníženiu dýchacích funkcií. Novorodené šteňatá často zomierajú v dôsledku udusenía.

Plemeno: malý bradáč

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: HES7

Trvanie testu: 3 - 14 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrojúceho

Číslo vyšetrenia: 8335

- **Spongiformná leukoencefalopatia (SLEM)**

Zistilo sa, že genetický variant spôsobuje degeneratívne neurologické ochorenie u border teriérov, ktoré sa nazýva spongiformná leukoencefalopatia (SLEM), alebo syndróm trasúceho sa šteňaťa. V dôsledku zmien izolačných myelínových obalov okolo nervových vlákien bielej hmoty mozgu dochádza k zlému prenosu nervových impulzov, čo má za následok neurologické príznaky (nekoordinovanosť, tras a záchvaty). Prvé príznaky možno zvyčajne pozorovať v čase, keď sa šteňaťá začínajú stavať a chodiť, zvyčajne vo veku dvoch týždňov. Najskôr sa prejavuje tras a chvenie panvových končatín, neskôr sa chvenie týka celého tela a prejavuje sa zlá koordinácia. Okrem toho sa uvádza, že postihnuté šteňaťá sú menšie a vážia menej ako ich nepostihnutí súrodenci.

Niektoré postihnuté šteniatka však trpia nekoordinovanosťou a trasením až vo veku 10 - 12 týždňov a závažnosť klinických príznakov je rôzna. Preto sa predpokladá, že na progresiu myelínového defektu môžu mať vplyv aj iné génové mutácie alebo faktory prostredia.

V súčasnosti nie je známa žiadna účinná terapia a šteniatka musia byť zvyčajne eutanázované z dôvodu zlej kvality života.

Plemeno: border teriér

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Trvanie testu: 5 - 6 týždňov po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8768

- **Spongiózna degenerácia s cerebelárnou ataxiou typ 1 (SDCA1)**

Spongiózna degenerácia s cerebelárnou ataxiou (SDCA) je neurodegeneratívne ochorenie spôsobené dvoma známymi mutáciami v géne KCNJ10 (SDCA1) a ATP1B2 (SDCA2). Klinické príznaky a histologické nálezy SDCA boli lokalizované predovšetkým v mozočku. U šteniat s mozočkovou dysfunkciou sa klinické príznaky objavujú skoro (vo veku 5 - 8 týždňov). Vykazujú širokú ataktickú chôdzu, ktorá je zjavná najmä na panvových končatinách. Ďalšími klinickými príznakmi sú: potácanie sa, tremor, králičie poskakovanie, svalové kŕče, ako aj strata rovnováhy a pády. SDCA je progresívne ochorenie a postihnuté psy sa zvyčajne eutanázujú najneskôr po 12 týždňoch.

Plemeno: belgický ovčiak (groenendael, laekenois, malinois, tervueren), holandský ovčiak

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: KCNJ10

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8610

- **Spongiózna degenerácia s cerebelárnou ataxiou typ 2 (SDCA2)**

Spongiózna degenerácia s cerebelárnou ataxiou (SDCA) je neurodegeneratívne ochorenie spôsobené dvoma známymi mutáciami v géne KCNJ10 (SDCA1) a ATP1B2 (SDCA2). Klinické príznaky a histologické nálezy SDCA boli lokalizované predovšetkým v mozočku. U šteniat s mozočkovou dysfunkciou sa klinické príznaky objavujú skoro (vo veku 5 - 8 týždňov). Vykazujú širokú ataktickú chôdzu, ktorá je zjavná najmä na panvových končatinách. Ďalšími klinickými príznakmi sú: potácanie sa, tremor, králičie poskakovanie, svalové kŕče, ako aj strata rovnováhy a pády. SDCA je progresívne ochorenie a postihnuté psy sa zvyčajne eutanázujú najneskôr po 12 týždňoch.

Plemeno: belgický ovčiak (groenendael, laekenois, malinois, tervueren), holandský ovčiak

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: ATP1B2

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8582

- **Stargardtova choroba (retinálna degenerácia) (STGD)**

Stargardtova choroba (STGD) je najčastejšie dedičné ochorenie spôsobujúce poruchy zraku a slepotu u detí a mladých dospelých. U plemena labradorský retríver bol identifikovaný variant génu ABCA4, ktorý súvisí so psou formou Stargardtovej choroby a spôsobuje klinické príznaky podobné ľudskému ochoreniu. Gén ABCA4 kóduje membránový transportný proteín, ktorý sa nachádza vo vonkajších segmentoch tyčinkových a čapíkových fotoreceptorov a zohráva dôležitú úlohu v zrakovom cykle. Opísaný variant vedie k zvýšenému hromadeniu lipofuscínu v pigmentovom epiteli sietnice (RPE) a k degenerácii čapíkových aj tyčinkových fotoreceptorov. Preto postihnuté psy majú poruchy zraku za denného svetla a za zníženej viditeľnosti. Ďalšie príznaky sú: fokálna hypertrofia a hyperplázia v pigmentovom epiteli sietnice, zreničky sú rozšírené pri dennom svetle, pupilárny reflex na svetlo je abnormálny. Typické je, že čapíkové bunky (zodpovedné za reakcie adaptácie na svetlo) sú postihnuté skôr ako tyčinkové bunky (zodpovedné za reakcie adaptácie na tmu), ktoré zostávajú lepšie zachované aj u starších postihnutých psov. Na rozdiel od mnohých iných dedičných ochorení sietnice si postihnuté psy zachovávajú určitý stupeň videnia počas celého života.

Plemeno: cobblerdog, labradoodle, labradorský retríver

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: ABCA4

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8387

- **Startle disease**

Startle disease alebo hyperekplexia je dedičné neurodegeneratívne ochorenie, ktoré súvisí s poruchou transportu neurotransmitera glycínu. Jednotlivé mutácie v géne SLC6A5 sa našli u plemien írsky vlkodav a galgo espanol, zatiaľ čo variant v géne GLRA1 sa našiel u austrálskych ovčiakov a miniatúrnych amerických ovčiakov. U postihnutých šteniat sa prvé príznaky prejavujú vo veľmi mladom veku, napríklad u írskych vlkodavov už 5 - 7 dní po narodení. Klinickými príznakmi sú prehnaná rigidita extenzorov a tremor vyvolaný manipuláciou alebo reakciou na akustické alebo hmatové podnety. Šteňatá nie sú schopné stáť alebo chodiť a vykazujú rigidné predĺžené držanie všetkých štyroch končatín. Príznaky sa zmierňujú, keď sú psy uvoľnené alebo spia, a zosilňujú sa, keď sa pohybujú. Okrem toho sa môže objaviť cyanóza počas sania mlieka. Postihnuté šteniatka musia byť eutanázované.

Plemeno: austrálsky ovčiak, bobtail, galgo espanol, írsky vlkodav, miniatúrny americký ovčiak

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: GLRA1 austrálsky ovčiak, SLC6A5 bobtail, galgo espanol, írsky vlkodav

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8191

- **Subakútna nekrotizujúca encefalopatia (SNE)**

Subakútna nekrotizujúca encefalopatia (SNE) u jorkšírskeho teriéra sa zvyčajne prejavuje počas prvého roka života. Typickými príznakmi sú: abnormálna chôdza, ataxia a spasticita, ako aj poruchy zraku a vnímania. Ochorenie vedie k úhynu postihnutých psov.

Plemeno: jorkšírsky teriér

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: SLC19A3

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8673

- **Svalová dystrofia (MD) (Duchenneho typ) – Cavalier King Charles španiel**

U plemena **cavalier king charles španiel** bol zistený genetický variant v exóne 42 génu DMD (Duchenneho svalová dystrofia), ktorý je spojený so svalovou dystrofiou. Postihnuté šteniatka sú menšie ako ich súrodenci a nemôžu správne prehĺtať a žuť. Vo veku približne 3 mesiacov je možné pozorovať aj symptómy, ako je celková svalová slabosť, ťažkosti s prehĺtaním (dysfágia), zvýšené slinenie (ptyalizmus), upchatý nos, kašeľ, únava a letargia, zväčšený jazyk (makroglosia), nadmerné napínanie zápästných kĺbov, poskakujúca chôdza a kolaps po niekoľkých minútach pohybu. Variant v exóne 42 sa nachádza v sekundárnom hotspote pre

svalovú dystrofiu a dedí sa nezávisle od variantu v introne 50, ktorý sa tiež vyskytuje u tohto plemena.

Plemeno: cavalier king charles španiel

Dedičnosť: X – chromozomálne recesívna

Gén: DEL

Číslo vyšetrenia: je možné objednať len v rámci kombinácie “LABOGenetics XXL pes“

- **Svalová dystrofia (MD)**

Svalová dystrofia (MD) je pomaly progredujúca, dedičná svalová atrofia. Svalová dystrofia u cavalier king charles španiela, zlatého retrívera a norfolkského teriéra je spontánne X - viazané, progresívne smrteľné ochorenie psov. Postihnuté psy vykazujú zvýšenú hladinu kreatínkinázy, svalovú atrofiu s kontraktúrami, hyalínovú degeneráciu myofibrier s mineralizáciou, endomyziálnu a perimyziálnu fibrózu s tukovou infiltráciou a kardiomyopatiu. U plemena Landseer sa svalová dystrofia dedí autozomálne recesívne. Postihnuté psy vykazujú svalovú slabosť celého tela, pohybujú sa pomaly, nemotorne a niektoré nemôžu vôbec chodiť. Prvé príznaky v priebehu pohybu sa objavujú vo veku troch až šiestich mesiacov. Postihnuté psy zvyčajne umierajú vo veku od 4 do 24 mesiacov.

U plemena americký stafordšírsky teriér bol identifikovaný variant génu COL6A3, ktorý spôsobuje vrodenú svalovú dystrofiu. Prvé príznaky, ako sú progresívne abnormality chôdze a kontraktúra kĺbov, sa prejavia vo veku 6 mesiacov. Postihnuté psy vykazujú difúznu svalovú atrofiu a multifokálnu kontraktúru kĺbov so zníženým rozsahom pohybu, výrazným zhrubnutím lakťových a kolenných kĺbov spolu s hyperlaxitou distálnych kĺbov končatín. Ďalšími príznakmi sú silná generalizovaná slabosť, ktorá spôsobuje ťažkosti so vstávaním a chôdzou, ako aj tetraparéza so strnulou, sekanou, krátkou chôdzou na všetkých končatinách bez zjavnej ataxie. Slabé reflexy boli pozorované na všetkých končatinách.

Plemeno: americký stafordšírsky teriér, cavalier king charles španiel, landseer, norfolkský teriér, zlatý retríver

Dedičnosť: X - chromozomálne recesívna cavalier king charles španiel, norfolkský teriér, zlatý retríver
autozomálne recesívna americký stafordšírsky teriér, landseer

Gén: COL6A3 americký stafordšírsky teriér, DMD cavalier king charles španiel, norfolkský teriér, zlatý retríver, COL6A1 landseer

Trvanie testu: 3 – 14 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8068

- **Syndróm akrálnej mutilácie (AMS)**

Syndróm akrálnej mutilácie (AMS) je charakterizovaný senzoricou neuropatiou periférnych častí tela, ako sú končatiny a prsty. Postihnuté šteňatá vykazujú necitlivosť na bolesť v distálnych častiach končatín. AMS patrí do skupiny stavov známych ako dedičné senzorické a autonómne neuropatie (HSAN), ktoré sa vyskytujú aj u ľudí. Postihnuté psy trpia progresívnou stratou citlivosti na bolesť v končatinách, čo môže viesť k sebapoškodzujúcemu správaniu: olizujú si, hryzú alebo si zrania laby a prsty, často tak vážne, že to vedie k nehojacim sa ranám, infekciám alebo dokonca amputácii prstov. U plemien ako nemecký krátkosrstý stavač, anglický stavač, anglický kokeršpaniel, anglický špringeršpaniel a francúzsky španiel sa príznaky zvyčajne objavujú okolo štyroch mesiacov veku, keď šteniatka začnú olizovať, hrýzť alebo si porania laby a prsty. Napriek tomu zostáva propriocepcia, motorické funkcie a miechové reflexy neovplyvnené. Niektoré postihnuté šteniatka vykazujú iba necitlivosť na bolesť na panvových končatinách bez sebapoškodzovania, čo sťažuje diagnostiku.

U nemeckých špicov (najmä u variet pomeranian a miniatúrny špic) sa AMS zvyčajne prejavuje medzi šiestimi a deviatimi mesiacmi veku. Skoré príznaky sa môžu zdať mierne – ako napríklad pretrvávajúce olizovanie labky – ale môžu rýchlo prejsť do závažných problémov vrátane nedostatočnej reakcie na bolesť v distálnych častiach končatín (laby a prsty), chronických poranení kože, sebapoškodzovania žuvaním alebo hryzením postihnutých oblastí a dokonca aj amputácií prstov (buď spontánnych alebo chirurgických). V neskorších štádiách sa môžu vyvinúť aj abnormality chôdze (napr. chôdza po pätách) a proprioceptívne deficity.

Ochorenie sa často časom zhoršuje a môže výrazne ovplyvniť kvalitu života psa. V niektorých prípadoch sa môže progresia spomaliť ochrannými opatreniami, ako sú obojky alebo psie topánky. U špicov sa s AMS spája genetický variant génu RETREG1. Táto mutácia vedie k degenerácii nervových buniek, čo vysvetľuje necitlivosť na bolesť a následné poranenia.

Plemeno: anglický kokeršpaniel, anglický stavač, anglický špringeršpaniel, cockapoo, francúzsky španiel, nemecký krátkosrstý stavač, nemecký špic

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: GDNF

Trvanie testu: 1 – 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8038

- **Syndróm akútnej respiračnej tiesne (ARDS)**

U dalmatíncov možno nájsť familiárne juvenilné respiračné ochorenie, ktoré je veľmi podobné syndrómu akútnej respiračnej tiesne (ARDS) u ľudí. Autozomálne recesívne dedičné ochorenie je spôsobené mutáciou v géne ANLN. ANLN je exprimovaný najmä v pľúcach a zohráva dôležitú úlohu pri delení buniek a vývoji medzibunkových spojov epitelových buniek. Klinické príznaky ARDS u dalmatíncov sú progresívne tachypnoe, dyspnoe, respiračná tieseň, pľúcne lézie a u niektorých postihnutých šteniat sa vyskytla aj aplázia obličiek a hydrocefalus. Typický vek

nástupu ochorenia je približne 5 - 10 mesiacov. Šteniatka zvyčajne musia byť eutanázované 1-6 týždňov po objavení sa prvých príznakov.

Plemeno: dalmatín

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: ANLN

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8595

- **Syndróm horných dýchacích ciest (UAS)**

Norvičský teriér je považovaný za mezocefalické plemeno. Zatiaľ čo brachycefalické psy sú predisponované k brachycefalickému obštrukčnému syndrómu dýchacích ciest (BOAS), syndróm horných dýchacích ciest (UAS) možno často pozorovať u psov plemena norvičský teriér. Respiračné úsilie, ktoré vedie k namáhavému dýchaniu, neznášanlivosť tepla alebo cvičenia, cyanóza a kolaps sú typickými príznakmi oboch syndrómov (UAS a BOAS). U plemena norvičský teriér sa zistilo, že variant v géne ADAMTS3 je spojený s UAS. Homozygotné postihnuté psy často vykazujú predĺžené mäkké podnebie vyčnievajúce kaudálne do epiglottis, hrtanovú chrupavku obrátenú do lúmenu dýchacích ciest a evertované hrtanové vaky.

Plemeno: norvičský teriér

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: ADAMTS3

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8391

- **Syndróm perzistentného Müllerovho vývodu (PMDS)**

Syndróm perzistentného Müllerovho vývodu (PMDS) je spôsobený mutáciou v géne MISRII. V dôsledku neúplnej regresie Müllerovho vývodu počas pohlavnej diferenciácie u samcov sa u postihnutých psov môžu vyskytovať nedostatočne vyvinuté vnútorné pohlavné orgány samíc, ako je maternica. Medzi ďalšie príznaky patria nezostúpené semenníky (u takmer 50% postihnutých zvierat), neplodnosť a niekedy aj nádory. Za normálnych okolností sú vonkajšie genitálie plne vyvinuté.

Plemeno: malý bradáč

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: AMHR2

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8462

- **Syndróm sivých kólií (Psia cyklická neutropénia) (GCS)**

Psia cyklická neutropénia je porucha kmeňových buniek, ktorá sa vyskytuje u sivých kólií. Šteniatka sú zvyčajne menšie a slabšie v rámci vrhu a vo veku 8 až 12 týždňov sa u nich objavia klinické príznaky, ako je horúčka, hnačka, bolesť kĺbov alebo iné príznaky spojené s infekciami očí, dýchacích ciest alebo kože. Porucha je spôsobená abnormalitou kmeňových buniek v kostnej dreni, z ktorých sa vyvíjajú všetky krvné bunky. Výsledkom je cyklické kolísanie počtu krviniek. Každých 10 až 12 dní počet neutrofilov dramaticky klesne a potom sa opäť zvýši. V súvislosti s poklesom počtu neutrofilov sa zvyšuje náchylnosť na infekcie. Postihnuté psy sú vystavené ťažkým opakujúcim sa bakteriálnym infekciám, predovšetkým dýchacích ciest alebo gastrointestinálneho traktu. Tieto psy sú tiež náchylné na krvácanie v dôsledku poklesu počtu krviniek. Ide o závažnú genetickú poruchu. Aj pri najlepšej starostlivosti sa postihnuté psy zriedka dožívajú viac ako 2 až 3 rokov. Ochorenie sa vyskytuje u všetkých sivých (nie merle) kólií. Postihnuté šteniatka majú striebornú sivú srst', niekedy s miernym zažltnutím v dôsledku zmiešania svetlej béžovej a svetlej sivej srsti.

Plemeno: kólia (dlho- / krátkosrstá)

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: AP3

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8098

- **Syndróm uväznených neutrofilov (TNS)**

U psov postihnutých TNS sú neutrofilové produkované kostnou dreňou, ale chýba im schopnosť dostať sa do krvného obehu. Preto majú postihnuté šteniatka slabý imunitný systém a nie sú schopné účinne bojovať proti patogénom. Pozorované variabilné príznaky závisia od príslušnej infekcie. Rovnako sa líši čas nástupu a závažnosť ochorenia TNS, pričom väčšina psov uhynie pred piatym mesiacom života. V zriedkavých prípadoch môžu psy žiť normálny život vďaka antibiotickým a steroidným terapiám.

Plemeno: border kólia

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: VPS13B

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8143

• T

- **Ťažká kombinovaná imunodeficiencia (SCID)**

Ťažká kombinovaná imunodeficiencia (SCID) je spojená s veľmi nízkymi hladinami imunoglobulínov a lymfocytov, a preto spôsobuje vážne zlyhanie bunkovej a humorálnej imunity. Postihnuté psy vykazujú zvýšenú citlivosť na vírusové a bakteriálne patogény a umierajú na oportúnne infekcie vo veku 8 - 12 týždňov. Príčinnou mutáciou u frízskych vodných psov je bodová mutácia v géne RAG1, zatiaľ čo u jack russell teriérovo ide o bodovú mutáciu v géne DNA-PKcs.

Plemeno: frízsky vodný pes, jack russell teriér, parson russell teriér

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: RAG1 frízsky vodný pes, PRKDC teriéri

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8328

- **Trombopatia**

Trombocyty zohrávajú dôležitú úlohu pri zastavení krvácania po akomkoľvek druhu zranenia. Trombocyty psov, ktoré trpia týmto druhom dedičnej trombopatie, nereagujú normálne na aktivačné signály. Postihnuté zvieratá vykazujú sklon k tvorbe hematómov a ku krvácaniu.

Plemeno: baset, landseer

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: RASGRP2 baset, Caldag-GEFI landseer

Trvanie testu: 3 - 14 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8486

- **Trpasličí vzrast (hypofyzárna forma)**

Trpasličí vzrast je stav abnormálne malého vzrastu, navyše so zmenenými proporciami niektorých častí tela. Hypofyzárny dwarfizmus u nemeckých ovčiakov vytvára dokonale proporcionálne ale miniatúrne psy. Je spôsobený génovou chybou, ktorá vedie k dysfunkcii hypofýzy. V dôsledku toho sa do krvi dostáva nižšie množstvo rastových hormónov a tyroxínu. Preto postihnuté psy prestávajú rásť medzi tretím a ôsmym týždňom života. Tieto psy majú vzhľad podobný líške, ktorý sa vyznačuje odstavajúcimi ušami, špicatou papuľou a miernym predhryzom. Niekedy v jasnom slnečnom svetle viac žmurkajú. Neliečené psy si zachovávajú jemnú šteňaciú srst, alebo úplne strácajú srst s výnimkou oblasti končatín a hlavy. V takom prípade vyzerajú podobne ako čínske chocholaté psy. Zmenené hormonálne zloženie často

vedie k nevyvinutiu alebo malformáciám pohlavných orgánov. Pri liečbe rastovými hormónmi a tyroxínom môžu psy žiť normálnym životom.

Postihnuté šteniatka plemien karelský medvedí pes, tibetský teriér a laponský pastiersky pes vyzerajú po narodení normálne, ale nerastú v rovnakom čase ako ostatné šteňatá vo vrhu. Zachovávajú si srst šteniat, ktorá nedokáže prejsť do typickej srsti dospelého jedinca. Iné trpia extrémnym vypadávaním srsti vo veku 2 - 3 rokov, niekedy sa u nich prejavuje tenká koža a zápalové príznaky.

Plemeno: biely švajčiarsky ovčiak, československý vlčiak, karelský medvedí pes, laponský pastiersky pes, nemecký ovčiak, saarloosov vlčiak, tibetský teriér

Dedičstvo: autozomálne recesívna

Gén: POU1F1 biely švajčiarsky ovčiak, československý vlčiak, nemecký ovčiak, saarloosov vlčiak, tibetský teriér, LHX3 karelský medvedí pes, laponský pastiersky pes

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8142

- **Trpasličí vzrast (Skeletal Dysplasia 2) (SD2)**

Skeletálna dysplázia 2 je genetické ochorenie labradorských retríverov, ktoré spôsobuje skoré zastavenie rastu dlhých kostí. Na rozdiel od iných foriem trpaslícva (hypofyzárny dwarfizmus) sú výsledkom disproporčné jedince so skrátenými prednými končatinami a zvyšujúcou sa chrbtovou líniou. Dĺžka a hĺbka trupu nie je zmenená. Ostatné proporcie sú normálne a postihnuté psy nemusia mať zníženú kvalitu života.

Plemeno: cobberdog, labradoodle, labradorský retríver

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: COL11A2

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8456

- **Trpasličí vzrast (nedostatok rastového hormónu) - Čivava**

U plemena čivava sa zistilo, že genetický variant génu GH1 (rastový hormón) je spojený s trpasličím vzrastom a hypoglykémiou. Pozorovaný bol šesťmesačný samec čivavy, homozygotný pre opísaný variant, ktorý vykazoval proporcionálny trpasličí vzrast, zachovanú srst šteniat, zachované mliečne zuby, otvorené fontanely a raz za 3 dni skolaboval z dôvodu hypoglykémie. Krvné testy odhalili hypoglykémiu, trombocytózu, hypoproteinémiu a zvýšenú aktivitu alkalickej fosfatázy. Organické abnormality v hypofýze sa nezistili.

Plemeno: čivava

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: GH1

Trvanie testu: 2 - 3 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: je možné objednať len v rámci kombinácie "LABOGenetics XXL pes"

• V

• **Van den Ende-Guptov syndrom (VDEGS)**

Van den Ende-Guptov syndrom je opísaný ako dedičné ochorenie s recesívnym znakom u foxteriérov. Ochorenie je charakterizované príznakmi podobnými tým, ktoré sa vyskytujú pri kranioadibulárnej osteopatii (CMO). Všetky postihnuté psy vykazujú výrazný podhrz s krátkou maxilou. Okrem toho kosti často nie sú mineralizované a pravidelne sa vyskytujú luxácie lakťa alebo jabĺčka, ako aj opuchnuté kolenné kĺby.

Plemeno: foxteriér, toy foxteriér

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: SCARF2

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8393

• **Ventrikulárna arytmia (IVA)**

U plemena rodézsky ridgeback sa zistilo, že genetický variant génu QIL1 je spojený so srdcovým ochorením nazývaným ventrikulárna arytmia (IVA). Gén QIL1 kóduje proteín, ktorý hrá dôležitú úlohu pri umiestňovaní a distribúcii mitochondriálnych cristae, a tým aj pri produkcii bunkovej energie. U postihnutých psov sa vyvinie komorová a / alebo supraventrikulárna tachykardia a srdcová arytmia, zvyčajne vo veku 6-18 mesiacov. V niektorých prípadoch to môže viesť aj k náhlejšej srdcovej smrti. Choroba má premenlivú penetranciu a prejav. Preto sa u mnohých psov nesúcich tento variant nevyvinie arytmia alebo náhla smrť. Asi 60 % psov nesúcich tento variant vykazuje abnormálny srdcový rytmus a u niektorých psov bolo zdokumentované, že z abnormálneho rytmu vyrástli. Psy, ktoré boli testované ako prenášatelia tohto variantu, by mali byť pravidelne vyšetrené holterovým monitorovaním (24-hodinový elektrokardiogram). Genetickým testom identifikovaní prenášatelia umožňujú, pri správnej plemenitbe, zníženie prevalencie variantu v plemene. Tento test však nie je schopný poskytnúť žiadne predpovede, či sa u prenášateľa vyvinú nejaké príznaky ochorenia alebo silu symptómov.

Plemeno: rodézsky ridgeback

Dedičnosť: variabilná penetrancia

Gén: MICOS13

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8739

- **Vitamín - D dependentná rachitída (VDR)**

Dedičná forma rachitídy závislej od vitamínu D typ II je spôsobená defektom génu receptora vitamínu D VDR, ktorý spôsobuje, že sa aktívny hormón kalcitriol nemôže viazať. V dôsledku toho sa vápnik nemôže vstrebávať v čreve, čo má za následok malformáciu kostry a hypomineralizáciu kostí počas rastu v mladom veku. Pretože gén VDR sa tiež podieľa na cykle rastu chlupov, môže sa vyskytnúť aj alopecia.

Plemeno: pomeranian, pomsky

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: VDR

Trvanie testu: 1-2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8302

- **von Willebrandova choroba typ 1 (vWD1)**

Najčastejšou formou dedičných porúch krvácania u psov je von Willebrandova choroba (vWD). Tento stav je spôsobený kvantitatívnym alebo kvalitatívnym nedostatkom von Willebrandovho faktora (vWF), ktorý je nevyhnutnou zložkou kaskády zrážania krvi. Porucha vWF vedie k nekontrolovanému krvácaniu pri traume alebo spontánne. Klinické príznaky vWD sú vysoko heterogénne (od mierneho krvácania až po závažnú život ohrozujúcu stratu krvi) a môžu sa zhoršiť psychickým alebo fyzickým stresom. Typické príznaky sú: opakované gastrointestinálne krvácanie s hnačkou alebo bez nej, epistaxia, krvácanie po extrakcii zubov, krvácanie z ďasien, ekchymóza, predĺžené krvácanie počas horúčavy, krívanie v dôsledku krvácania vo vnútri kĺbov, nadmerné krvácanie pri strihaní pazúrov alebo po operácii. VWD je rozdelený do troch hlavných kategórií: typ 1, typ 2 a typ 3, ako aj rôzne podtypy. Typ 1 vWD je opísaný ako najmiernejší a najbežnejší variant vWD u psov. Vysoká prevalencia asi 70 % existuje u dobermanov.

Plemeno: bernský salašnícky pes, coton de tuléar, doberman, dretnský prepeličiar, írsky červeno-biely seter, írsky seter, kerry blue teriér, kromfohrländer, labradoodle, manchesterský teriér, papillon, pudel, stabyhoun, waleský corgi (cardigan / pembroke)

Dedičnosť: autozomálne dominantná s neúplnou penetranciou

Gén: VWF

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8119

- **von-Willebrandova choroba typ 2 (vWD 2)**

Najčastejšou formou dedičných porúch krvácania u psov je von Willebrandova choroba (vWD). Tento stav je spôsobený kvantitatívnym alebo kvalitatívnym nedostatkom von Willebrandovho faktora (vWF), ktorý je nevyhnutnou zložkou kaskády zrážania krvi. Porucha vWF vedie k nekontrolovanému krvácaniu pri traume alebo spontánne. Klinické príznaky vWD sú vysoko heterogénne (od mierneho krvácania až po závažnú život ohrozujúcu stratu krvi) a môžu sa zhoršiť psychickým alebo fyzickým stresom. Typické príznaky sú: opakované gastrointestinálne krvácanie s hnačkou alebo bez nej, epistaxia, krvácanie po extrakcii zubov, krvácanie z ďasien, ekchymóza, predĺžené krvácanie počas horúčavy, krívanie v dôsledku krvácania vo vnútri kĺbov, nadmerné krvácanie pri strihaní pazúrov alebo po operácii. VWD je rozdelený do troch hlavných kategórií: typ 1, typ 2 a typ 3, ako aj rôzne podtypy. Klinická expresia vWD typ 2 je vo všeobecnosti závažná. Tento variant je u psov zriedkavý, vyskytuje sa iba u nemeckých krátkosrstých stavačov a nemeckých drôtosrstých stavačov.

Plemeno: nemecký drôtosrstý stavač, nemecký krátkosrstý stavač

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: VWF

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8014

- **von-Willebrandova choroba typ 3 (vWD3)**

Najčastejšou formou dedičných porúch krvácania u psov je von Willebrandova choroba (vWD). Tento stav je spôsobený kvantitatívnym alebo kvalitatívnym nedostatkom von Willebrandovho faktora (vWF), ktorý je nevyhnutnou zložkou kaskády zrážania krvi. Porucha vWF vedie k nekontrolovanému krvácaniu pri traume alebo spontánne. Klinické príznaky vWD sú vysoko heterogénne (od mierneho krvácania až po závažnú život ohrozujúcu stratu krvi) a môžu sa zhoršiť psychickým alebo fyzickým stresom. Typické príznaky sú: opakované gastrointestinálne krvácanie s hnačkou alebo bez nej, epistaxia, krvácanie po extrakcii zubov, krvácanie z ďasien, ekchymóza, predĺžené krvácanie počas horúčavy, krívanie v dôsledku krvácania vo vnútri kĺbov, nadmerné krvácanie pri strihaní pazúrov alebo po operácii. VWD je rozdelený do troch hlavných kategórií: typ 1, typ 2 a typ 3, ako aj rôzne podtypy. Typ 3 vWD zobrazuje najzávažnejšiu formu vWD. Klasickým príznakom je vysoká tendencia k silnému krvácaniu po úraze, operácii alebo k spontánnemu krvácaniu. V minulosti sa tento variant považoval za nezvyčajný u psov. Relatívne vysoká prevalencia však bola zistená u škótskych teriérov a šeltí. Dedičnosť a expresia vWD typu 3 je autozomálne recesívna, pričom postihnuté (homozygotné) psy nemajú proteín vWF a psy, ktoré sú nosičmi (heterozygotné), majú nízku plazmatickú koncentráciu proteínu vWF, ale sú klinicky normálne.

Plemeno: havanský psík, kooikerhondje, škótsky teriér, šeltia

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: VWF

Trvanie testu: 1 – 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8233

- **X**

- **Xantinúria typ 2**

Xantinúria je genetická porucha, ktorá má za následok zvýšenú hladinu xantínu, metabolického sekundárneho produktu metabolizmu purínov, v moči. Zvýšená koncentrácia xantínu vedie k vysokému riziku tvorby kryštálov xantínu a močových kameňov, ako aj k sekundárnemu poškodeniu obličiek. Typickými príznakmi sú namáhavé močenie, časté močenie, nutkanie na močenie, krv v moči, život ohrozujúce obštrukcie močových ciest a tiež ochorenie obličiek. Vek, v ktorom sa objavujú prvé príznaky, je veľmi variabilný a pohybuje sa od niekoľkých týždňov do niekoľkých rokov. Bolo identifikovaných niekoľko genetických variantov, ktoré spôsobujú xantinúriu u rôznych plemien. Varianty génu xantindehydrogenázy (XDH) sú klasifikované ako xantinúria typ 1 a varianty génu molybdénového kofaktora sulfurázy (MOCOS) ako xantinúria typ 2, pričom oba gény kódujú enzýmy metabolizmu purínov. Genetické testy pomáhajú identifikovať a liečiť postihnuté psy skôr, ako sa vytvoria kamene. Diéta s nízkym obsahom purínov a zvýšený príjem tekutín môžu znížiť riziko tvorby kameňov. Okrem toho test pomáha identifikovať asymptomatických prenášateľov ochorenia a umožňuje vybrať vhodný chovný pár.

Plemeno: anglický kokeršpaniel, anglický toy teriér, cavalier king charles španiel, cavapoo, cockapoo, jazvečík, manchesterský teriér

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: MOCOS

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8779

- **X - chromozomálna ťažká imunodeficiencia (X-SCID)**

X - chromozomálna ťažká imunodeficiencia (X-SCID) spôsobuje vážne poruchy bunkovej a humorálnej imunity. Postihnuté psy trpia vývojovými poruchami, zvýšenou reakciou na vírusové a bakteriálne patogény a degeneráciou periférnych lymfatických uzlín. Psy zomierajú vo veku štyroch mesiacov. Zdroj ochorenia sa nachádza v génovej mutácii v oblasti receptora interleukínu-2. Pre basety bolo možné nájsť deléciu štyroch báz, zatiaľ čo welsh corgi

má prídavok jednej bázy v géne. Tieto mutácie zabraňujú tvorbe funkčného receptora, ktorý sa normálne viaže na interleukín-2 a tým spôsobuje proliferáciu buniek.

Plemeno: baset, welsh corgi (cardigan / pembroke)

Dedičnosť: X – chromozomálna recesívna

Gén: IL2RG

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8063

- **X - viazaná retinálna dysplázia (XLRD)**

U plemena anglický kokeršpaniel bol identifikovaný variant génu NDP spôsobujúci retinálnu dystrofiu viazanú na chromozóm X. Postihnuté šteniatka vykazovali príznaky správania naznačujúce závažné poruchy videnia v neznámom prostredí. Príznakmi boli chýbajúce reflexy na svetlo, oscilačný nystagmus, stmavnuté dúhovky, rozsiahle krvácanie do zadného segmentu, ako aj úplné odlúčenie sietnice.

Plemeno: americký kokeršpaniel

Dedičnosť: X – chromozomálna recesívna

Gén: NDP

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8941

- **X - viazaná myopatia (XL-MTM)**

X - viazaná myotubulárna myopatia je dedičné ochorenie, ktoré postihuje kostrové svaly. Na rozdiel od centronukleárnej myopatie (CNM), ktorá sa vyskytuje aj u labradorského retrívera, je genetický defekt spojený s chromozómom X. Gén MTM1 je zodpovedný za produkciu myotubularínu, ktorý je dôležitým faktorom pre vývoj a najmä udržanie svalovej funkcie. Ak je produkcia myotubularínu sťažená kvôli chybnému génu MTM1, regenerácia mechanizmu spojenia excitácie - kontrakcie je nesprávna. Klinické príznaky tohto ochorenia možno pozorovať od narodenia. Príznakmi sú silná hypotónia, svalová atrofia a postupné oslabenie panvových končatín. Zvyčajne je to sprevádzané dýchacími ťažkosťami, ktoré môžu viesť k smrti udusením.

Plemeno: cobberdog, labradoodle, labradorský retríver, rotvajler

Dedičnosť: X - chromozomálna recesívna

Gén: MTM1

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8305

• **Z**

• **Zápalová myopatia (IM)**

Zápalové myopatie sú veľkou skupinou ochorení charakterizovaných infiltráciou zápalových buniek do svalov. U piatich príbuzných holandských ovčiakov sa zistila zápalová myopatia s generalizovanou svalovou slabosťou a ťažkou svalovou atrofiou. Vzhľadom na skorý nástup príznakov a príbuzenský vzťah postihnutých psov sa predpokladala genetická príčina. Zistilo sa, že genetický variant v géne SLC25A12, ktorý kóduje mitochondriálny aspartát-glutamátový transportér (AGC1), koreluje s príznakmi ochorenia. V dôsledku tohto variantu vykazuje transportér zníženú transportnú aktivitu, a tým vzniká prozápalové prostredie a oxidačný stres vo svaloch. Typickými príznakmi sú svalový tras, strnulá chôdza s krátkym krokom a slabosť postupujúca až do neschopnosti chodiť, ktorá sa začína vo veku 3 až 9 mesiacov. Aktivita CK v sére (marker poškodenia svalov) je u postihnutého psa trvalo zvýšená. Psy boli eutanázované do veku 2 rokov z dôvodu progresie slabosti. Opísaný variant sa doteraz nenašiel ani u príbuzných plemien holandských ovčiakov, ako sú belgické a nemecké ovčiaky, ani u iných nepríbuzných plemien okrem holandského ovčiaka.

Plemeno: holandský ovčiak

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: SLC25A12

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8612

• **Zápalové ochorenie pľúc (IPD)**

U psov plemena kólia sa zistil variant, ktorý súvisí s opakovaným zápalovým ochorením pľúc. Majitelia postihnutých psov uvádzali opakované zvracanie s penou, plytké dýchanie, kašeľ, hlasné zvuky pri dýchaní a horúčku. Klinické príznaky sa začali prejavovať vo veku niekoľkých dní. Psy reagovali na liečbu antibiotikami a sekretolytikami, ale bez antibiotickej liečby mali tendenciu rýchlo recidivovať.

Plemeno: kólia (dlho- / krátkosrstá)

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: AKNA

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8373

- **Záťažou vyvolaný kolaps (EIC)**

EIC (Záťažou vyvolaný kolaps) je nedávno rozpoznaná neuromuskulárna porucha, ktorá má čoraz väčší význam u labradorských retríverov, najmä u psov používaných na poľovačky. Nedávny výskum na univerzite v Minnesote identifikoval gén zodpovedný za ochorenie známe ako EIC. Je veľmi pravdepodobné, že za EIC je zodpovedná mutácia v géne pre psí dynamín 1 (DNM1). Vďaka licenčným dohodám môže spoločnosť LABOKLIN exkluzívne ponúkať DNA test EIC v Európe. Záťažou vyvolaný kolaps (EIC) sa prejavuje svalovou slabosťou, nekoordinovanosťou a život ohrozujúcim kolapsom po intenzívnom cvičení. Päť až pätnásť minút namáhavého cvičenia spôsobuje u psov trpiacich týmto ochorením neistú chôdzu, ktorá čoskoro prejde do nebolestivej, ochabnutej paraparézy a straty kontroly nad panvovými končatinami. Táto epizóda môže prejsť na všetky štyri končatiny. Epizódy kolapsu zvyčajne trvajú 5 - 10 minút a po 30 minútach často dochádza k úplnému zotaveniu, ale epizódy sú občas smrteľné. Rektálna teplota psov počas epizódy zvyčajne dosahuje 41,7 °C (z kľudovej teploty 39 °C).

Plemeno: bobtail, boykin španiel, chesapeake bay retríver, clumber španiel, cobberdog, curly coated retríver, labradoodle, labradorský retríver, nemecký drôtosrstý stavač, pembroke welsh corgi

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: DNM1

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8152

- **Zriadenie farby a neurologické defekty (CDN)**

U plemena miniatúrny jazvečík sa zistil variant génu MYO5A, ktorý spôsobuje zriadenie farby srsti a neurologické defekty (CDN) pripomínajúce ľudský Griscelliho syndróm typ I. Postihnuté 4-týždňové šteniatko malo zriadenú, svetločervenú farbu srsti. Napriek normálne vyvinutým vonkajším znakom, nebolo šteňa schopné udržať normálnu polohu v ľahu, padalo na bok a malo veslovacie pohyby hrudných končatín. Okrem toho nebolo schopné udržať vzpriamenú polohu hlavy, alebo koordinovať pohyby hlavy a takmer nereagovalo na podnety z prostredia. Histopatologickými nálezmi bolo multifokálne nahromadenie melanínu a ukladanie zhlukov keratínu vo folikulárnom epiteli kože so srstou. Vzhľadom na závažnosť príznakov bolo šteňa eutanázované. Podarilo sa identifikovať mutáciu s posunom v géne MYO5A, myozínom VA- mediovaný transport hrá kľúčovú úlohu v neurónoch a mozočku a tiež pri transporte melanozómov do rastúcich chlupov.

Plemeno: jazvečík

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: MYO5A

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8758

V prípade otázok nás kontaktujte na genetika.ba@laboklin.com

www.labogen.com

www.laboklin.sk