

Vyšetřovaný

Vzorek: 08-12346
Jméno: Madame Théophile DEMO
Plemeno: Perská kočka
Datum narození: 31.12.1909
Reg. číslo: (CZ)ABCD EF 123/45/XYZ
Mikročip: 123456789012345
Pohlaví: samice
Datum přijetí vzorku: 01.01.2008
Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice
Při odběru byla ověřena identita jedince.

Zákazník

Jan Novák
Dlouhá 1
30000 Plzeň
Czech Republic

Výsledek: Mutace nebyla detekována (N/N)

Vysvětlivky: N/N = normální genotyp. N/P = přenašeč mutace. P/P = mutovaný genotyp (u jedince se s největší pravděpodobností projeví onemocnění). (N = negativní; P = pozitivní)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence delece 15 bp HEXB genu způsobující gangliosidosu GM2 u barských koček. GM2 gangliosidosu je fatální progresivní neuropatické lysozomálně stádaté onemocnění, způsobené nedostatečnou aktivitou enzymu β -N-acetylhexosaminidasy, při kterém dochází k hromadění GM2 gangliosidu v mozkové tkáni. GM2 u barských koček má časný nástup a závažné příznaky jsou zřejmé již od 3 měsíců věku. Pozdními příznaky nemoci jsou ztráta pohyblivosti zadních končetin, slepota či epileptické záchvaty. Kočata barských koček postižených GM2 gangliosidosou stěží přežívají věk 6 měsíců.

Delece způsobující GM2 u barských koček je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců P/P, kteří mají mutaci v obou kopiích genu. Přenašeči mutovaného genu N/P jsou klinicky zdraví, ale mohou přenášet mutaci na své potomky. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých (N/N), 50 % potomků přenašečů (N/P) a 25 % potomků (P/P) zdědí od obou rodičů mutovaný gen a bude postiženo GM2.

Metoda: SOP171-GM2, fragmentační analýza

Senzitivita metody (pravděpodobnost, že byla správně detekována mutovaná alela v genu u heterozygota nebo mutovaného homozygota) je vyšší než 99%. Specifita metody (pravděpodobnost, že byla správně detekována zdravá alela v genu u heterozygota nebo zdravého homozygota) je vyšší než 99%.

Datum vystavení zprávy: 01.01.2008

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

