

Zákazník: Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 21-12345

Datum přijetí vzorku: 01.02.2021

Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Lassie DEMO

Rasa: Plemeno

Tetovací číslo: 1392013

Mikročip: 123 456 789 012 345

Registrační číslo: REGQ12345

Datum narození: 1.1.2020

Pohlaví: samice

Datum odběru: 01.02.2021

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Výsledek: Mutace nebyla detekována (N/N)

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

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.996G>A genu AGXT způsobující onemocnění PH I (primární hyperoxalurie typ I) u plemene Coton de Tulear. Onemocnění PH je způsobeno nedostatečnou funkcí jaterních enzymů alanin-glyoxalát aminotransferázy (AGT, AGXT). Pro onemocnění PH je charakteristické shromažďování oxalátu a následné vysrážení krystalů oxalátu vápenatého, zejména v ledvinách, což vede k progresivnímu selhání ledvin. Pokud je kapacita ledvin k ukládání oxalátu vyčerpána, dochází k shromažďování i v jiných tkáních např. kostech, kloubech, chrupavkách, sítnici a svalch.

Mutace způsobující PH I u Coton de Tulear je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců P/P, kteří mají mutaci v obou kopiích AGXT 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 PH I.

Metoda: SOP173-PHI, PCR-RFLP

Datum vystavení zprávy: 06.02.2021

Datum provedení zkoušky: 01.02.2021 - 06.02.2021

Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

