

Detekci mutací (c.799C>T, c.848T>C, c.994G>A) genu PK-LR způsobující deficit pyruvát kinázy u plemen labradorský retrívř, mops a bígl

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 mutací (c.799C>T, c.848T>C, c.994G>A) genu PK-LR způsobující deficit pyruvát kinázy (PK deficit) u plemen labradorský retrívř, mops a bígl. Nedostatek enzymu vede k nedostatečné produkci ATP, následkem je lůza erytrocytů nebo jejich předčasná destrukce ve slezině. Zvýšený zánik erytrocytů se klinicky projeví jako anémie (chudokrevnost).

Mutace způsobující PK deficit u plemen labradorský retrívř, bígl a mops jsou děděny autozomálně recesivně. Nemoc se projeví pouze u jedinců P/P, kteří zdědí mutace od obou rodičů. Jedinci s genotypem N/P se jeví klinicky zdraví, ale geneticky jsou přenašeči nemoci (předávají vadu svým potomkům). V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých (N/N), 50 % potomků přenašečů (N/P) a 25 % zdědí od obou rodičů mutovanou alelu a budou postiženi PK deficitem (P/P).

Metoda: SOPAgriseq_canine, ngs

Datum vystavení zprávy: 06.02.2021

Datum provedení zkoušky: 01.02.2021 - 06.02.2021

Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře



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