GENOMIA
genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #012345

Detekce mutace c.[1297T>C;1299C>T] genu L2HGDH způsobující onemocnění L2HGA u stafordšírských bulteriérů

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 = positivní)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.[1297T>C;1299C>T] v exonu 10 genu L2HGDH, kódujícím enzym L2-hydroglutarovou dehydrogenázu. Důsledkem mutace je záměna aminokyseliny leucinu v pozici 433 za prolin a histidinu v pozici 434 za tyrosin v sekvenci proteinu. Mutace způsobuje vznik onemocnění L-2-hydroxyglutarové acidurie (L-2-HGA) u stafordšírských bulteriérů. Acidurie je neurometabolické onemocnění způsobující různorodé neurologické problémy včetně psychomotorické retardace, záchvatů a ataxie. Pro onemocnění jsou typické zvýšené hladiny L-2-hydroxyglutarové kyseliny v moči, plazmě a mozkomíšním moku.

Mutace způsobující L-2-HGA je děděna autosomálně recesivně. To znamená, že nemoc se projeví pouze u jedinců P/P, kteří nesou mutaci v obou alelách L2HGDH genu. U heterozygotních jedinců (N/P) se onemocnění neprojeví, ale jsou jeho přenašeči. 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 L-2-HGA.

Metoda: SOP188-MPS-canine, MPS, v rozsahu akreditace

Datum vystavení zprávy: 06.02.2021
Datum provedení zkoušky: 01.02.2021 - 06.02.2021
Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

verified and certified document GENOMIA genetic laboratory

SAMPLE

Genomia je zkušební laboratoř č.1549 akreditovaná ČIA podle ČSN EN ISO/IEC 17025:2018.
Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

ilac-MRA L 1549

Kód pro ověření zprávy je 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. Jděte na www.genomia.cz pro ověření.
Zpráva o výsledku zkoušky nesmí být bez souhlasu laboratoře reprodukována jinak než celá.
Výsledek se vztahuje pouze ke zkoušenému vzorku, tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.