

Vyšetřovaný

Vzorek: 08-12345
Jméno: Lassie DEMO
Rasa: ---
Tetovací číslo: 1392013
Mikročip: 123 456 789 012 345
Registrační číslo: REGQ12345
Datum narození: 31.12.1909
Pohlaví: samice
Datum přijetí vzorku: 25.11.2008
Vyšetřovaný materiál: krev
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 180bp v oblasti exon/intron 5 v genu NPHP4 (nephronophthisis 4, také známý jako nephroretinin). Tato delece způsobuje onemocnění CORD2, specifickou formu progresivní retinální atrofie, vyskytující se u standardních drsnostých jezevčků. Protein vzniklý přepisem mutovaného genu má zachovanou vazebnou doménu interagující s proteinem nefrocystinem-1 v ledvinách, ovšem postrádá doménu interagující s RPGRIP1 (retinitis pigmentosa GTPase regulator interacting protein) v sítnici. Z těchto důvodů dochází u drsnostých jezevčků vlivem delece v genu NPHP4 pouze k poruše funkce sítnice, nikoliv také ledvin. První klinické příznaky CORD2-PRA u drsnostých jezevčků se objevují mezi 10 měsíci a 3 roky. K úplné atrofii sítnice dochází kolem 6. roku, kdy se CORD2 projevuje jako denní slepota.

Delece v genu NPHP4 je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců P/P, kteří mají mutaci v obou kopiích NPHP4 genu. Přenašeči mutovaného genu N/P jsou klinicky zdraví, ale přenášejí 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.

Metoda: SOP176-CORD2, ASA-PCR

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

Datum vystavení zprávy: 25.11.2008

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

