

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.754C>T genu PDP1 způsobující deficit enzymu [pyruvátdehydrogenasa] fosfatasy 1 u psů plemene Clumber a Sussex španělů. Mutace vede k posunu čtecího rámce a vytvoření předčasného stopkodonu.

Klinicky se deficit PDP1 u Clumber a Sussex španělů projevuje špatnou snášenlivostí fyzické zátěže, při vyšší zátěži hrozí psům úplný kolaps organismu. Dochází k srdečním a plicním komplikacím, v jejichž důsledku se psi dožívají nižšího věku. Často je nemoc provázána i neurologickými poruchami. Problémy se dají oddálit včasným nasazením ketogenní diety.

Mutace v genu PDP1 je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců P/P, kteří mají mutaci v obou kopiích PDP1 genu. Přenašeči mutovaného genu N/P jsou klinicky zdraví, ale přenašejí mutaci na své potomky. V případě krytí dvou přenašečů bude teoreticky 25% (N/N) potomků zcela zdravých, 50% (N/P) potomků přenašečů a 25% (P/P) zdědí od obou rodičů mutovaný gen a budou postiženi PDP1.

Metoda: SOP173-PDP1, PCR-RFLP

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: 06.02.2021

Datum provedení zkoušky: 01.02.2021 - 06.02.2021

Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

