GENOMIA
genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #012345

Detekce mutace c.754C>T v genu PDP1 způsobující deficit enzymu [pyruvátdehydrogenasa] fosfatasy u psů plemene Clumber a Sussex španělů

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.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 provázena 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 přenášejí 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: 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

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.

SAMPLE