GENOMIA
genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #012345

Detekce mutace v GBE1 genu způsobující onemocnění GSD IV u norských lesních koček

Zákazník: Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic
Vyšetřovaný:
Vzorek: 08-12346
Datum přijetí vzorku: 01.01.2008
Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem
Jméno: Madame Théophile DEMO
Plemeno: Perská kočka
Datum narození: 31.12.1909
Reg. číslo: (CZ)ABCD EF 123/45/XYZ
Mikročip: 123 456 789 012 345
Pohlaví: samice
Datum odběru: 01.01.2008
Při odběru byla ověřena identita jedince.

SAMPLE

Výsledek: Mutace nebyla detekována (N/N)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace v GBE1 genu způsobující onemocnění GSDIV u norských lesních koček. GSD IV (glycogen storage disease IV; glykogenóza IV) je metabolická porucha glykogenu, konkrétně nedostatek amylo-(1,4 ---> 1,6)-transglykosilasy (glykogen větvícího enzymu). Nemoc je způsobena komplexní přestavbou genomové DNA v GBE1 genu; současně dochází k inzerci 334 bp v místě rozsáhlé delece 6.2 kb, která sahá od intronu 11 k intronu 12. Abnormální glykogen se u koček hromadí v myocytech (svalových buňkách), hepatocytech (jaterních buňkách) a neuronech, což způsobuje smrtelná poškození orgánů. Postižená koťata umírají velmi brzy po narození, většinou v důsledku hypoglykemie. Jedinci, kteří přežijí, podléhají do 5. měsíce věku progresivní neuromuskulární degeneraci.

Mutace v genu GBE1 je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích GBE1 genu (výsledek P/P, pozitivní / pozitivní). Přenašeči mutovaného genu (N/P, negativní / pozitivní) 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 a budou postiženi GSDIV.

Metoda: SOP176-GSDIV, ASA-PCR

Datum vystavení zprávy: 06.01.2008
Datum provedení zkoušky: 12.06.2008 - 06.01.2008
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

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.