

**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: 123456789012345

Pohlaví: samice

Datum odběru: 01.01.2008

Při odběru byla ověřena identita jedince.

**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 větvičího 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 kořata 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

