

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 mutace c.2228G>A v exonu 21 PFK genu, která způsobuje deficit fosfofruktokinázy (PFK) u anglických špringršpanělů a amerických kokršpanělů. Deficit svalové fosfofruktokinázy je řazen mezi glykogenózy (glykogenóza VII), dědičné glykogen strádavé choroby. Hlavními klinickými projevy je zejména svalová slabost a zátěžová intolerance. Klinické příznaky se mohou někdy vyskytnout během prvních měsíců života, ale jindy mohou být poměrně špatně rozpoznatelné nebo opomíjené. Kvalitu života postiženého zvířete lze zlepšit, vyhneme-li se zátěžovým situacím, které bývají stimulem vzniku hemolytických krizí.

Mutace způsobující deficit PFK je autosomálně recesivně dědičné onemocnění. To znamená, že se nemoc rozvine pouze u jedinců P/P, kteří zdědí od obou svých rodičů mutovaný gen. Přenašeči mutovaného genu N/P jsou klinicky zdraví, ale přenášejí nemoc 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 PFK.

Metoda: SOP173-PFK, PCR-RFLP

Datum vystavení zprávy: 25.11.2008

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

