

Detekce mutací c.1051G>A
a c.[1423T>G;1426C>T] GUSB genu
způsobující mukopolysacharidózu VII
u 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.

Výsledek: PREVIEW RESULT LINE

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 mutací c.1051G>A a c.[1423T>G;1426C>T] genu GUSB mukopolysacharidózu VII u koček. Postižené kočky trpí širokou škálou projevů tohoto onemocnění: zpomalený růst, obtíže při chůzi (vnitřní rotace předních tlapek, přenesení váhy na přední tlapky, snížená propriocepce zadních končetin, luxace česky), epileptické záchvaty, plochá a široká hlava s malými zdeformovanými ušima, zakalení rohovky, rozšířené břicho či ztlustění a nadměrné olupování kůže.

Mutace způsobující mukopolysacharidózu VII je děděna autosomálně recesivně. 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 mukopolysacharidózou VII. Mutace se dědí nezávisle, postižení mohou být i složený heterozygoté, tedy přenašeči obou mutací.

Metoda: SOPAgriseq_feline, MPS

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.