

Wykrywanie mutacji c.754C>T w genie
PDP1 powodującej niedobór enzymu
[pirogronian dehydrogenaza] fosfatazy u
psów rasy clumber spaniel i sussex spaniel

Klient: Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic

Badany próbką:

Próbka: 21-12345

Data otrzymania: 01.02.2021

Typ próbki: krew

Informacje dostarczone przez klienta

Nazwisko: Lassie DEMO

Rasa: Plemeno

Numer tatuażu: 1392013

Mikroczip: 123 456 789 012 345

Numer rejestracyjny: REGQ12345

Data urodzenia: 1.1.2020

Płeć: samica

Data pobrania: 01.02.2021

Tożsamość zwierzęcia została zweryfikowana.

Wynik: Mutacja nie została wykryta (N/N)

Legenda: N/N = normalny genotyp. N/P = nosiciel mutacji. P/P = zmutowany genotyp (najprawdopodobniej będzie dotknięty tą chorobą). (N = negatywny; P = pozytywny)

Wyjaśnienie wyników

Zbadano obecność lub brak mutacji c.754C>T w genie PDP1, która powoduje niedobór enzymu [pirogronian dehydrogenaza] fosfatazy 1 u psów rasy clumber spaniel oraz sussex spaniel. Mutacja prowadzi do przesunięcia ramki odczytu i powstania przedwczesnego kodonu stop.

Klinicznie niedobór PDP1 u clumber spanieli i sussex spanieli objawia się nietolerancją wysiłku fizycznego; podczas większego obciążenia może dojść nawet do całkowitego kollapsu organizmu. Występują powikłania kardiologiczne i pulmonologiczne, które skracają długość życia psów. Choroba bywa również związana z objawami neurologicznymi. Wczesne wprowadzenie diety ketogennej może opóźnić wystąpienie klinicznych problemów.

Mutacja w genie PDP1 jest dziedziczona autosomalnie recesywnie. Choroba ujawnia się wyłącznie u osobników o genotypie P/P, posiadających zmutowany gen w obu kopiach.

Nosiciele mutacji (N/P) są klinicznie zdrowi, ale mogą przekazywać zmutowany allel potomstwu. W przypadku kojarzenia dwóch nosicieli mutacji teoretycznie 25% potomstwa będzie całkowicie zdrowych (N/N), 50% będzie nosicielami (N/P), a 25% (P/P) odziedziczy mutację od obojga rodziców i będzie chore na niedobór PDP1.

Metoda: SOP188-MPS-canine, MPS, w zakresie akredytacji

Data wystawienia raportu: 06.02.2021

Data przeprowadzenia testu: 01.02.2021 - 06.02.2021

Approved by: Mgr. Martina Šafrová, Laboratory Manager



Genomia jest akredytowana zgodnie z normą ISO/IEC 17025:2018, numer akredytacji 1549.

Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic

www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999



Kod do weryfikacji raportu to 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. Przejdź na www.genomia.cz, aby zweryfikować raport.

Raport z wyników badań nie może być reprodukowany w inny sposób niż w całości bez zgody laboratorium.

Wynik odnosi się tylko do przebadanej próbki w stanie, w jakim została przyjęta. Genomia nie odpowiada za prawidłowość danych przekazanych przez klienta.