

Zpráva o výsledku zkoušky #036275:

Vyšetřovaný

Vzorek: 13-18904
Jméno: Choice z Blatenských Luk
Rasa: Bílý švýcarský ovčák
Tetovací číslo: 2792
Mikročip: 972 270 000 090 649
Datum narození: 1.2.2012
Pohlaví: samice
Datum přijetí vzorku: 09.07.2013
Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Detekce mutace c.227_230delATAG MDR1 genu způsobující u psů lékovou senzitivitu metodou fragmentační analýzy

Zákazník

Lenka Kovaříková
Chlístovice 79
284 01 Kutná Hora
Czech Republic

Výsledek: Mutace nebyla detekována (N/N)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace AF045016.1: c.227_230delATAG MDR1 genu vedoucí k posunu čtecího rámce a vytvoření předčasného stopkodonu při syntéze P-glykoproteinu. P-glykoprotein je ATP-dependentní přenašeč, obsažený ve stěnách cévního zásobení mozku. Při dysfunkci P-glykoproteinu mohou některé látky proniknout do centrální nervové soustavy a vyvolat potenciálně smrtelnou neurotoxickou reakci. Tato reakce byla původně zjištěna po podání ivermectinu (antiparazitikum), ale může hrozit i po podání jiných látek, které jsou substrátem P-glykoproteinu (např. acepromazin, butorphanol, doramectin, doxorubicin, loperamid, milbemycin, moxidectin, selamectin, vinblastin, vincristin).

Delece v genu MDR1 je děděna autosomálně recesivně. Léková přecitlivělost se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích MDR1 genu (jedinci s výsledkem P/P, pozitivní / pozitivní). Heterozygotní jedinci (N/P, negativní / pozitivní) nejsou ohroženi lékovou intolerancí, pouze přenášejí genetickou poruchu na další generaci. Jedinci s genotypem N/N jsou zcela zdraví. Defekt se vyskytuje u kolíí dlouhosrstých i krátkosrstých, šeltíí, australských ovčáků, bílých švýcarských ovčáků, wällerů, bobtailů, border kolíí aj.

Metoda: SOP04, akreditovaná metoda

Senzitivita metody (pravděpodobnost, že byla správně detekována mutovaná alela v genu u heterozygota nebo mutovaného homozygota) je vyšší než 99%. Specificita metody (pravděpodobnost, že byla správně detekována zdravá alela v genu u heterozygota nebo zdravého homozygota) je vyšší než 99%.

Datum vystavení zprávy: 12.07.2013

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

Genomia je zkušební laboratoř akreditovaná ČIA pod číslem 1549.
Genomia s.r.o, Janáčkova 51, 32300 Plzeň, Czech Republic, DIČ: CZ25212991
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

