GENOMIA
genetic laboratory

**Zpráva o výsledku zkoušky #036276:**

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

**Vyšetřovaný**
Vzorek: 13-18905
Jméno: Heira La Blankpapilio
Rasa: Bílý švýcarský ovčák
Tetovací číslo: 2309
Mikročip: 941 000 003 171 046
Datum narození: 18.9.2009
Pohlaví: samice
Datum přijetí vzorku: 09.07.2013
Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

**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-glykopropteinu (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 kolií dlouhosrstých i krátkosrstých, šeltií, australských ovčáků, bílých švýcarských ovčáků, wällerů, bobtailů, border kolií 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: 10.07.2013
Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

Šafrová