

Vyšetřovaný

Vzorek: 18-09111
Jméno: Ylang la Blankpapilio
Rasa: Bílý švýcarský ovčák
Registrační číslo: CMKU/ACO/4066/17
Datum narození: 25.5.2017
Pohlaví: samice
Datum přijetí vzorku: 06.04.2018
Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Zákazník

Lenka Pecárová
Chlístovice 79
28401 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-dependenční 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 kolií dlouhosrstých i krátkosrstých, šeltií, australských ovčáků, bílých švýcarských ovčáků, wällerů, bobtailů, border kolií aj.

Metoda: SOP171-MDR1, fragmentační analýza, akreditovaná metoda

Datum vystavení zprávy: 13.04.2018

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře



Genomia je zkušební laboratoř č.1549 akreditovaná ČIA podle ČSN EN ISO/IEC 17025:2005.

Genomia s.r.o, Janáčkova 51, 32300 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

