

## Zpráva o výsledku zkoušky

### Testování fukosidosy u anglických špringršpanělů

**Objednatel**

Petra Golinovská  
Přemyslovců 620/16  
400 07 Ústí nad Labem

Veterinární lékař MVDr. Jiří Michálek ověřil  
správnost původu biologického materiálu.

**Vyšetřovaný**

Číslo vzorku: 09-01201  
Jméno: Aran od Stroupinského potoka  
Rasa: Anglický špringršpaněl  
Tetovací číslo: 4390  
Mikročip: ---  
Rok narození: 2000  
Pohlaví: samec  
Datum přijetí vzorku: 10.02.2009  
Druh vyšetřovaného materiálu: krev

## Výsledek: N/N

**Poznámka:**

N/N (negative/negative) mutace není přítomna ani v jedné alele

N/P (negative/positive) mutace je přítomna v jedné alele

P/P (positive/positive) mutace je přítomna v obou alelách

**Interpretace výsledků**

Byla vyšetřena delece čtrnácti párů bází v 1. exonu genu pro alfa-L-fukosidasu (FUCA1) vedoucí k posunu čtecího rámce a vytvoření předčasného stopkodonu při syntéze enzymu alfa-L-fukosidasy. Tato mutace způsobuje metabolické dědičné onemocnění fukosidosu u plemena anglických špringršpanělů. U anglických špringršpanělů se fukosidosa projevuje především jako neurologická porucha. Postižení jedinci mívají motorické i mentální problémy (poruchu koordinace, slepotu, hluchotu, poruchy chování, zvracení, obtíže při polykání). Symptomy se obvykle projeví mezi 18 měsíci a 4 roky věku psa.

Delece v genu FUCA1 je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích FUCA1 genu. U heterozygotních jedinců (jedinců s výsledkem N/P) se onemocnění neprojeví, ale jsou jeho přenašeči. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých, 50 % potomků přenašečů a 25 % zdědí od obou rodičů mutovanou alelu a onemocní fukosidósou. Z důvodů rizika narození postižených potomků nedoporučujeme krytí dva heterozygotní jedince.

Metoda: SOP06

Datum vystavení zprávy: 12.02.2009

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Markéta Dajbychová, analytik