

Zpráva o výsledku zkoušky #013240:

Vyšetřovaný

Vzorek: 11-25809
Jméno: Alfalex Justin Enjoy The World
Rasa: Anglický špringršpaněl
Tetovací číslo: -
Mikročip: 968 000 005 307 391
Datum narození: 8.5.2010
Pohlaví: samec
Datum přijetí vzorku: 16.09.2011
Vyšetřovaný materiál: krev
Odběr potvrzen veterinářem.

Detekce delece 14 bp v FUCA1 genu způsobující onemocnění fukosidózu u plemene Anglického springer španěla metodou fragmentační analýzy

Zákazník

Petra Golinovská
Přemyslovců 620/16
400007 Ústí nad Labem
Czech Republic

Výsledek: Mutace nebyla detekována (N/N)

Komentář k výsledku

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 plemene 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 (N/N), 50 % potomků přenašečů (N/P) a 25 % zdědí od obou rodičů mutovanou alelu a onemocní fukosidósou (P/P).

Metoda: SOP06, 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: 22.09.2011

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Markéta Dajbychová, zástupce vedoucí laboratoře

Genomia je zkušební laboratoř akreditovaná ČIA pod číslem 1549.
Genomia s.r.o, Teslova 3, 30100 Plzeň, Czech Republic, IČZ: 44929000
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 378 051 410

