

Vyšetřovaný

Vzorek: 20-10601
Jméno: Bienca Kabadula
Rasa: Lapinkoira (Suomenlapinkoira)
Mikročip: 941 000 022 618 478
Datum narození: 30.04.20218
Pohlaví: samice
Datum přijetí vzorku: 30.04.2020
Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Zákazník

Aneta Pániková
Tajovského 50
95301 Zlaté Moravce
Slovak Republic

Výsledek: Mutace nebyla detekována (N/N)

Vysvětlivky: N/N = normální genotyp. N/P = přenašeč mutace. P/P = mutovaný genotyp (u jedince se s největší pravděpodobností projeví onemocnění). (N = negativní; P = pozitivní)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.2237G>A genu GAA způsobující glykogenózu typu II (GSDII) u plemen Finský laponský pes, Švédský laponský pes a Laponský pastevecký pes. Příčinou onemocnění je nedostatečná aktivita lyzozomálního enzymu alfa-glukosidázy, která hraje zásadní roli při degradaci glykogenu na glukózu uvnitř lyzozomu. U nemocných psů dochází k progresivní svalové slabosti, zvracení způsobenému dilatací jícnu, srdečnímu onemocnění, hypertrofii myokardu a celkově ztrátě fyzické kondice.

Mutace způsobující GSDII je děděna autosomálně recesivně. To znamená, že se nemoc rozvine pouze u jedinců P/P, kteří zdědí od obou svých rodičů mutovaný gen. Přenašeči mutovaného genu N/P jsou klinicky zdraví, ale přenášejí nemoc na své potomky. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých (N/N), 50 % potomků přenašečů (N/P) a 25 % potomků (P/P) zdědí od obou rodičů mutovaný gen a budou postiženi GSDII.

Metoda: SOP172-GSDII, přímé sekvenování DNA

Datum vystavení zprávy: 06.05.2020

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

