

Zákazník: Aneta Pániková, Pribinova 3, 95301 Zlaté Moravce, Slovak Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 23-05107

Datum přijetí vzorku: 03.03.2023

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Bessi Bienca Rosse

Rasa: Lapinkoira (Suomenlapinkoira)

Mikročip: 941 000 026 790 584

Registrační číslo: SPKP50

Datum narození: 08.11.2021

Pohlaví: samice

Datum odběru: 28.02.2023

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 lysozomálního enzymu alfa-glukosidázy, která hraje zásadní roli při degradaci glykogenu na glukózu uvnitř lysozomu. 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: 28.03.2023

Datum provedení zkoušky: 03.03.2023 - 28.03.2023

Schválila: Ing. Nikola Eretová, analytik



Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999