

Detekce mutace
g.4411956_441190delGTTT genu VPS13B
způsobující onemocnění TNS u plemene
border kólií

Vyšetřovaný

Vzorek: 16-22305
Jméno: Jet Ferencík
Rasa: Border kolie
Mikročip: 941 000 016 040 527
Registrační číslo: SK-SKJ/SPKP/RG723
Datum narození: 27.3.2015
Pohlaví: neznámé
Datum přijetí vzorku: 11.08.2016
Vyšetřovaný materiál: krev
Při odběru byla ověřena identita jedince.
Ověřil/a MVDr. Ekr Jaromír

Zákazník

Alena Kynclová
ČSA 675
74787 Budišov nad Budišovkou
Czech 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 deleční mutace g.4411956_4411960delGTTT v exonu 19 genu VPS13B způsobující syndrom uvězněných neutrofilů (Trapped Neutrophil Syndrome, TNS) u psů plemene border kólie. Mutace narušuje správnou funkci skupiny bílých krvinek – neutrofilů, které se podílí na odstraňování bakteriálních infekcí a jsou důležitými účastníky akutní fáze zánětu. Selhávání imunity se projevuje u štěňat již ve věku dvou týdnů po narození a štěňata umírají nebo bývají utracena ve věku okolo 4 měsíců. Prvními příznaky mohou být apatie, nechutenství, průjmy či špatná pohyblivost. Další příznaky závisí na druhu infekce, s kterou daný jedinec bojuje.

Mutace způsobující TNS u border kólií je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projevuje jen u jedinců P/P, kteří mají mutaci v obou kopiích VPS13B genu. Přenašeči mutovaného genu N/P jsou klinicky zdraví, ale mohou přenášet mutaci 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 bude postiženo TNS.

Metoda: SOP171-TNS, fragmentační analýza, 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: 18.08.2016

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

