

Zpráva o výsledku zkoušky #037918:

Vyšetřovaný

Vzorek: 13-24001
Jméno: Daffy Alvemia
Rasa: Landseer
Tetovací číslo: 477
Mikročip: 20309810028133
Datum narození: 21.10.2009
Pohlaví: samice
Datum přijetí vzorku: 30.08.2013
Vyšetřovaný materiál: krev

Detekce mutace c.586C>T exonu 2 genu SLC3A1 způsobující cystinurii u plemene Novofundlanského psa a plemene Landseer metodou PCR-RFLP

Zákazník

Renata Cepková
U Kostela 166
2814 Ratboř
Czech Republic

Výsledek: Mutace nebyla detekována (N/N)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.586C>T exonu 2 genu SLC3A1 způsobující cystinurii u plemene Newfoundlandského psa a příbuzného plemene Landseer. Cystinurie je metabolická vada transportu aminokyselin. Následkem shromažďování cystinu v moči, může docházet ke vzniku krystalů cystinu v moči postižených jedinců. Krystaly mohou způsobit nepříjemné zdravotní komplikace v podobě močového písku a kamínků, které mohou vést až k ucpání močových cest.

Mutace c.586C>T způsobující cystinurii se dědí autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích SLC3A1 genu (jedinci s výsledkem P/P, pozitivní / pozitivní). Heterozygotní jedinci (N/P, negativní / pozitivní) nejsou ohroženi cystinurií, pouze přenášejí genetickou poruchu na další generaci. V případě spojení dvou heterozygotů (přenašečů mutace) je riziko postižení potomstva 25 %. Jedinci s genotypem N/N jsou zcela zdraví.

Metoda: SOP03, akreditovaná metoda

Senzitivita metody (pravděpodobnost, že byla správně detekována mutovaná alela v genu u heterozygota nebo mutovaného homozygota) je vyšší než 99%. Specifita metody (pravděpodobnost, že byla správně detekována zdravá alela v genu u heterozygota nebo zdravého homozygota) je vyšší než 99%.

Datum vystavení zprávy: 06.09.2013

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

Genomia je zkušební laboratoř akreditovaná ČIA pod číslem 1549.
Genomia s.r.o, Janáčkova 51, 32300 Plzeň, Czech Republic, DIČ: CZ25212991
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

