



Detekce mutace C663T v exonu 2 genu SLC3A1 způsobující cystinurii u plemene Novofundlanského psa a plemene Landseer metodou PCR-RFLP

Zákazník

Jiří Janda
Na Jablonce 22
18200 Praha 8
Czech Republic

Vyšetřovaný

Číslo vzorku: 09-35501
Jméno: Hillary od Trojské skály
Rasa: Novofundlanský pes
Tetovací číslo: 5242
Mikročip: -
Rok narození: -
Pohlaví: samice
Datum přijetí vzorku: 22.12.2009
Druh vyšetřovaného materiálu: stěr sliznice

Výsledek: Mutace nebyla detekována (N/N)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena mutace exonu 2 v psím genu SLC3A1 způsobující cystinurii, dědičnou metabolickou vadu transportu aminokyselin, u plemene Newfoundlanského 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 kamínek, které mohou vést až k ucpaní močových cest.

Cystinurie se dědí autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích SLC3A1 genu (jedinci s výsledkem P/P). Heterozygotní jedinci (N/P) nejsou ohroženi, 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%. Specificita metody (pravděpodobnost, že byla správně detekována zdravá alela v genu u heterozygota nebo zdravého homozygota) je vyšší než 99%.

Datum vystavení zprávy: 23.12.2009

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