

Zpráva o výsledku zkoušky #039459:

Vyšetřovaný

Vzorek: 13-28001
Jméno: Déva Ewe Hill
Rasa: Border kolie
Tetovací číslo: 2565
Datum narození: 17.4.2008
Pohlaví: samice
Datum přijetí vzorku: 14.10.2013
Vyšetřovaný materiál: krev

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

Zákazník

Kateřina Nečasová
Spálov 85
74237 Spálov
Czech Republic

Výsledek: Mutace nebyla detekována (N/N)

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 projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích VPS13B genu (jedinci s výsledkem P/P, pozitivní/pozitivní). Přenašeči mutovaného genu (N/P, tzn. negativní/pozitivní) 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: SOP88, 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: 22.10.2013

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, 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

