

Zpráva o výsledku zkoušky #013524:

Vyšetřovaný

Vzorek: 11-27401
Jméno: Rising Gold Star Fitmin
Rasa: Border kolie
Tetovací číslo: CMKU/BOC/2941/08
Mikročip: 972000000905778
Datum narození: 24.12.2008
Pohlaví: samec
Datum přijetí vzorku: 24.11.2011
Vyšetřovaný materiál: krev

**Detekce mutace způsobující onemocnění TNS
u plemene border kólie metodou
fragmentační analýzy**

Zákazník

Díbaq a.s
Helvíkovice 90
56401 Žamberk
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/positivní). Přenašeči mutovaného genu (N/P, tzn. negativní/positivní) jsou klinicky zdraví, ale mohou přenášet mutaci na své potomky. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých, 50 % potomků přenašečů a 25 % potomků zdědí od obou rodičů mutovaný gen a bude postiženo TNS.

Metoda: SOP88

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: 30.11.2011

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



Genomia s.r.o, Teslova 3, 30100 Plzeň, Czech Republic, IČZ: 44929000
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 378 051 410