GENOMIA laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #011295:

Detekce dvojité substituce c. [1297T>C;1299C>T] v exonu 10 genu L2HGDH způsobující onemocnění L-2-hydroxyglutarovou acidurii u stafordšírských bulteriérů metodou přímého sekvenování DNA

Vyšetřovaný
Vzorek: 11-15804
Jméno: Jetta Crazy Magic
Rasa: Stafordšírský bulteriér
Tetovací číslo: -
Mikročip: 941 000 012 046 032
Datum narození: 29.5.2011
Pohlaví: samice
Datum přijetí vzorku: 08.06.2011
Vyšetřovaný materiál: stěr sliznice
Odběr potvrdil veterinář.

Zákazník
Ing. Štefan Čiada
Lieskovská 2200/1
91501 Nové Mesto nad Váhom
Slovak Republic

Výsledek: Dvojitá substituce nebyla detekována (N/N)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace dvojité substituce c.1297T>C, c.1299C C>T v exonu 10 genu L2HGDH, kódujícím enzym L2-hydroglutarovou dehydrogenázu. Důsledkem mutace je záměna aminokyseliny leucinu v pozici 433 za prolin a histidinu v pozici 434 za tyrosin v sekvenci proteinu. Mutace způsobuje vznik onemocnění L-2-hydroxyglutarové acidurie (L-2-HGA) u stafordšírských bulteriérů. Acidurie je neurometabolické onemocnění způsobující různorodé neurologické problémy včetně psychomotorické retardace, záchvatů a ataxie. Pro onemocnění jsou typické zvýšené hladiny L-2-hydroxyglutarové kyseliny v moči, plazmě a mozkomíšním moku.

L-2-HGA je děděná autosomálně recesivně. To znamená, že se projeví pouze u jedinců, kteří nesou dvojitou mutaci v obou alelách L2HGDH genu (P/P). U heterozygotních jedinců (jedinců s výsledkem N/P) se onemocnění neprojeví, ale jsou jeho přenašeči. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých (N/N), 50 % potomků přenašečů (N/P) a 25 % zdědí od obou rodičů mutovanou alelu a budou postiženi L-2-hydroxyglutarovou acidurií (P/P).

Metoda: SOP31, akreditovaná metoda

Datum vystavení zprávy: 13.06.2011
Jméno odpovědné osoby: Mgr. Markéta Dajbychová, zástupce vedoucí laboratoře

Dajbychová

Genomia je zkušební laboratoř akreditovaná ČIA pod číslem 1549.
Genomia s.r.o, Teslova 3, 30100 Plzeň, Czech Republic, IČZ: 44929000
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 378 051 410

L 1549

Zpráva o výsledku zkoušky nesmí být bez souhlasu laboratoře reprodukována jinak než celá. Výsledek se vztahuje pouze ke zkoušené položce.