

Zpráva o výsledku zkoušky #011292:

Vyšetřovaný

Vzorek: 11-15801
Jméno: Jax Crazy Magic
Rasa: Stafordširský bulteriér
Tetovací číslo: -
Mikročip: 939 000 010 181 842
Datum narození: 29.5.2011
Pohlaví: samec
Datum přijetí vzorku: 08.06.2011
Vyšetřovaný materiál: stěr sliznice
Odběr potvrdil veterinář.

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

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 dvojitě substituce c.1297T>C, c.1299C>T v exonu 10 genu L2HGDH, kódujícím enzym L2-hydroxyglutarovou 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 stafordširských 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

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

