

Zpráva o výsledku zkoušky #139347

Detekce mutace c.295_298delAGAT genu ABCB1 genu způsobující u psů lékovou senzitivitu

Vyšetřovaný

Vzorek: 19-31703

Jméno: Lucky z Blatenských luk

Rasa: Bílý švýcarský ovčák

Tetovací číslo: 3599

Mikročip: 203 096 100 140 462

Datum narození: 01.10.2015

Pohlaví: samice

Datum přijetí vzorku: 14.11.2019

Vyšetřovaný materiál: krev

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Klára Součková

Zákazník

Eva Krejčová

Žimutice 51

373 66 Žimutice

Czech Republic

Výsledek: Mutace nebyla detekována (N/N)**Komentář k výsledku**

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.295_298delAGAT genu ABCB1 genu vedoucí k posunu čtecího rámce a vytvoření předčasného stopkodonu při syntéze P-glykoproteinu. P-glykoprotein je membránový transportér léčiv a velmi důležitou složkou hematoencefalické bariéry, která brání vstupu mnoha potenciálně toxickech sloučenin do centrální nervové soustavy. Dysfunkce P-glykoproteinu způsobí u psa až smrtelnou neurotoxicckou reakci. Riziková jsou například léčiva ivermectin, acepromazin, butorphanol, doramectin, doxorubicin, loperamid, milbemycin, moxidectin, selamectin, vinblastin, vincristin.

Léková přecitlivělost se projeví u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích MDR1 genu (výsledek P/P). Někteří heterozygoté (výsledek N/P) mají nežádoucí reakce po podání léků, konkrétní důvody zatím nejsou zcela jasné - další genové mutace, celkový zdravotní stav a dávkování.

Existenci jiných dalších mutací ABCB1 genu u různých plemen nelze vyloučit (u border kolíj již byly další dvě mutace nalezeny). Je možné, že se vyskytnou složení heterozygoté, kteří ponesou dvě různé mutace ABCB1 genu, přičemž dostali každou od jiného z rodičů. Složení heterozygoté mají rovněž nedostatečnou funkci P-glykoproteinu.

Defekt se vyskytuje u kolíj, dlouhosrstých vippetů, australských ovčáků, miniaturních australských ovčáků, McNab ovčáků, Silken windhoundů, anglických ovčáckých psů, šeltií, německých ovčáků, bobtailů, border kolíj a smíšených plemen výše uvedených ras.

Pozn. dřívější značení mutace: c.227_230delATAG MDR1.

Metoda: SOP171-MDR1, fragmentační analýza

Datum vystavení zprávy: 21.11.2019

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



Genomia s.r.o., Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999