

**Zpráva o výsledku zkoušky #010629:**

**Detekce mutace C663T v exonu 2 genu SLC3A1 způsobující cystinurii u plemene Novofundlanského psa a plemene Landseer metodou PCR-RFLP**

**Vyšetřovaný**

Vzorek: 11-12501  
Jméno: Calimero Od Janova Hradu  
Rasa: Novofundlanský pes  
Tetovací číslo: 5380  
Mikročip: -  
Datum narození: -  
Pohlaví: samec  
Datum přijetí vzorku: 06.05.2011  
Vyšetřovaný materiál: stěr sliznice

**Zákazník**

Jana Svobodová  
Lísa 744  
27324 Velvary  
Czech Republic

**Výsledek: Mutace nebyla detekována (N/N)**

**Komentář k výsledku**

Byla vyšetřena mutace exonu 2 v psím genu SLC3A1 způsobující cystinurii, dědičnou metabolickou vadu transportu aminokyselin, u plemena Newfoundlanského psa a příbuzného plemena Landseer. Cystinurie je metabolická vada transportu aminokyselin. Následkem shromažďování cystinu v moči, může docházet ke vzniku krystalů cystinu v moči postižených jedinců. Krystaly mohou způsobit nepříjemné zdravotní komplikace v podobě močového písku a kamínek, které mohou vést až k ucpání močových cest.

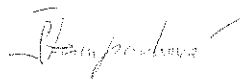
Cystinurie se dědí autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích SLC3A1 genu (jedinci s výsledkem P/P). Heterozygotní jedinci (N/P) nejsou ohroženi, pouze přenášejí genetickou poruchu na další generaci. V případě spojení dvou heterozygotů (přenašečů mutace) je riziko postižení potomstva 25 %. Jedinci s genotypem N/N jsou zcela zdraví.

Metoda: SOP03, akreditovaná metoda

Senzitivita metody (pravděpodobnost, že byla správně detekována mutovaná alela v genu u heterozygota nebo mutovaného homozygota) je vyšší než 99%. Specifická metoda (pravděpodobnost, že byla správně detekována zdravá alela v genu u heterozygota nebo zdravého homozygota) je vyšší než 99%.

Datum vystavení zprávy: 11.05.2011

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Kateřina Štampachová, analytik



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

