

Vyšetřovaný

Vzorek: 19-28036
Jméno: Aichen la Blankpapilio
Rasa: Bílý švýcarský ovčák
Mikročip: 203 098 100 426 078
Registrační číslo: CMKU/ACO/4333/18
Datum narození: 26.04.2018
Pohlaví: samice
Datum přijetí vzorku: 13.12.2019
Vyšetřovaný materiál: krev
Při odběru byla ověřena identita jedince.
Ověřil/a MVDr. Lenka Pokorná

Zákazník

Lenka Pecárová
Chlístovice 79
28401 Kutná Hora
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 toxických sloučenin do centrální nervové soustavy. Dysfunkce P-glykoproteinu způsobí u psa až smrtelnou neurotoxickou 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 kólií již byly další dvě mutace nalezeny). Je možné, že se vyskytnou složení heterozygoté, kteří ponese dvě různé mutace ABCB1 genu, přičemž dostali každou od jiného z rodičů. Složení heterozygoté mají rovněž nedostatečnou funkci P-glykoproteinu.

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

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

Metoda: SOP171-MDR1, fragmentační analýza

Datum vystavení zprávy: 18.12.2019

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

