

**Zpráva o výsledku zkoušky #046085:**

**Vyšetřovaný**

Vzorek: 14-11825  
Jméno: Oxiana La Blankpapilio  
Rasa: Bílý švýcarský ovčák  
Tetovací číslo: 2884  
Mikročip: 972 270 000 233 599  
Registrační číslo: ČMKU/ACO/2884/12  
Datum narození: 18.10.2012  
Pohlaví: samice  
Datum přijetí vzorku: 29.04.2014  
Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

**Detekce mutace c.227\_230delATAG MDR1  
genu způsobující u psů lékovou senzitivitu  
metodou fragmentační analýzy**

**Zákazník**

Lenka Kovaříková  
Chlístovice 79  
28401 Kutná Hora  
Czech Republic

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

**Komentář k výsledku**

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace AF045016.1: c.227\_230delATAG MDR1 genu vedoucí k posunu čtecího rámce a vytvoření předčasného stopkodonu při syntéze P-glykoproteinu. P-glykoprotein je ATP-dependentní přenašeč, obsažený ve stěnách cévního zásobení mozku. Při dysfunkci P-glykoproteinu mohou některé látky proniknout do centrální nervové soustavy a vyvolat potenciálně smrtelnou neurotoxickou reakci. Tato reakce byla původně zjištěna po podání ivermectinu (antiparazitikum), ale může hrozit i po podání jiných látek, které jsou substrátem P-glykoproteinu (např. acepromazin, butorphanol, doramectin, doxorubicin, loperamid, milbemycin, moxidectin, selamectin, vinblastin, vincristin).

Delece v genu MDR1 je děděna autosomálně recesivně. Léková přecitlivělost se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích MDR1 genu (jedinci s výsledkem P/P, pozitivní / pozitivní). Heterozygotní jedinci (N/P, negativní / pozitivní) nejsou ohroženi lékovou intolerancí, pouze přenášejí genetickou poruchu na další generaci. Jedinci s genotypem N/N jsou zcela zdraví. Defekt se vyskytuje u kolíí dlouhosrstých i krátkosrstých, šeltií, australských ovčáků, bílých švýcarských ovčáků, wällerů, bobtailů, border kolíí aj.

**Metoda: SOP04, akreditovaná metoda**

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

Datum vystavení zprávy: 05.05.2014

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

Genomia je zkušební laboratoř č.1549 akreditovaná ČIA podle ČSN EN ISO/IEC 17025:2005.

Genomia s.r.o, Janáčkova 51, 32300 Plzeň, Czech Republic  
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

