

**Zpráva o výsledku zkoušky #019261:**

**Vyšetřovaný**

Vzorek: 12-10203  
Jméno: ODETTA FITMIN  
Rasa: Border kolie  
Tetovací číslo: ---  
Mikročip: 972 000 000 781 950  
Datum narození: 01.02.2008  
Pohlaví: samice  
Datum přijetí vzorku: 12.04.2012  
Vyšetřovaný materiál: krev  
Odběr potvrzen veterinářem.

**Detekce mutace g.4411956\_441190delGTTT genu VPS13B způsobující onemocnění TNS u plemene border kólií metodou fragmentační analýzy**

**Zákazník**

DIBAQ a.s.  
Helvíkovice 90  
564 01 Žamberk  
Czech Republic

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

**Komentář k výsledku**

Byla vyšetřena přítomnost či absence deleční mutace g.4411956\_4411960delGTTT v exonu 19 genu VPS13B způsobující syndrom uvězněných neutrofilů (Trapped Neutrophil Syndrome, TNS) u psů plemene border kólie. Mutace narušuje správnou funkci skupiny bílých krvinek – neutrofilů, které se podílí na odstraňování bakteriálních infekcí a jsou důležitými účastníky akutní fáze zánětu. Selhávání imunity se projevuje u štěňat již ve věku dvou týdnů po narození a štěňata umírají nebo bývají utracena ve věku okolo 4 měsíců. Prvními příznaky mohou být apatie, nechutenství, průjmy či špatná pohyblivost. Další příznaky závisí na druhu infekce, s kterou daný jedinec bojuje.

Mutace způsobující TNS u border kólií je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích VPS13B genu (jedinci s výsledkem P/P, pozitivní/positivní). Přenašeči mutovaného genu (N/P, tzn. negativní/positivní) jsou klinicky zdraví, ale mohou přenášet mutaci na své potomky. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých, 50 % potomků přenašečů a 25 % potomků zdědí od obou rodičů mutovaný gen a bude postiženo TNS.

Metoda: SOP88, 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: 17.04.2012

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



Genomia je zkušební laboratoř akreditovaná ČIA pod číslem 1549.  
Genomia s.r.o, Janáčkova 51, 32300 Plzeň, Czech Republic, DIČ: CZ25212991  
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

