



Detekce mutace 230-234delATAG MDR1 genu způsobující u psů přecitlivělost na antiparazitikum ivermectin (ivomec) metodou fragmentační analýzy

Zákazník

Pavla Kubesová
Újezd nad Zbečnem 104
270 24 Zbečno, okr. Rakovník
Czech Republic

Veterinární lékařka MVDr Renata
Friessová ověřila správnost původu
biologického materiálu.

Vyšetřovaný

Číslo vzorku: 10-15706
Jméno: NAUGHTY BUT NICE Gasko Prim
Rasa: Border kolie
Tetovací číslo: 2296
Mikročip: 203098100230197
Rok narození: 15.09.2007
Pohlaví: samice
Datum přijetí vzorku: 22.06.2010
Druh vyšetřovaného materiálu: krev

Výsledek: Mutace nebyla detekována (N/N)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena mutace nt230(del4) ve 4. exonu genu MDR1 vedoucí k posunu čtecího rámce a vytvoření předčasného stopkodonu při syntéze P-glykoproteinu. P-glykoprotein je ATP-dependentní přenašeč, obsažený ve stěných 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. Nemoc se projevuje jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích MDR1 genu (jedinci s výsledkem P/P). Heterozygotní jedinci (N/P) nejsou ohroženi intolerancí ivermectinu ani podobných léčiv, pouze přenášejí genetickou poruchu na další generaci. Jedinci s genotypem N/N jsou zcela zdraví. Defekt se vyskytuje zejména u kolíí dlouhosrstých i krátkosrstých, šeltií, australských ovčáků, bílých švýcarských ovčáků, wällerů, bobtailů a border kolíí.

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: 25.06.2010

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