GENOMIA
genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #012345

Detekce mutace c.5G>A PRCD genu
způsobující PRA-prcd u více plemen psů

Zákazník: Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic
Vyšetřovaný:
Vzorek: 21-12345
Datum přijetí vzorku: 01.02.2021
Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem
Jméno: Lassie DEMO
Rasa: Plemeno
Tetovací číslo: 1392013
Mikročip: 123 456 789 012 345
Registrační číslo: REGQ12345
Datum narození: 1.1.2020
Pohlaví: samice
Datum odběru: 01.02.2021
Při odběru byla ověřena identita jedince.

Výsledek: Mutace nebyla detekována (N/N)

Vysvětlivky: N/N = normální genotyp. N/P = přenašeč mutace. P/P = mutovaný genotyp (u jedince se s největší pravděpodobností projeví onemocnění). (N = negativní; P = positivní)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.5G>A PRCD genu způsobující progresivní retinální atrofii (PRA-prcd) u mnoha psích plemen. Tato genetická porucha způsobuje, že světločivné buňky sítnice (tyčinky a čípky) postupně degenerují a odumírají. Věk nástupu i intenzita onemocnění se odvíjí i od příslušnosti ke konkrétnímu plemeni. Většina postižených psů nakonec oslepne.

Mutace způsobující PRA-prcd je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců P/P, kteří mají mutaci v obou kopiích PRCD genu. Přenašeči mutovaného genu N/P jsou klinicky zdraví, ale mohou přenášet mutaci na své potomky. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých (N/N), 50 % potomků přenašečů (N/P) a 25 % potomků (P/P) zdědí od obou rodičů mutovaný gen a bude postiženo PRA-prcd.

Je důležité si uvědomit, že ne všechny retinální onemocnění jsou PRA a ne všechny PRA jsou formou PRA-prcd. U řady plemen nebyla objasněna dědičná příčina jejich PRA. Nevylučuje se ani vícero mutací zodpovědných za retinální atrofii u jednoho plemene. Proto se doporučuje každoroční oční vyšetření veterinárním oftalmologem.

Analýzu provedla partnerská laboratoř.

Metoda: SOP188-MPS-canine, MPS

Datum vystavení zprávy: 06.02.2021
Datum provedení zkoušky: 01.02.2021 - 06.02.2021
Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

verified and certified document
GENOMIA genetic laboratory

Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

Kód pro ověření zprávy je 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. Jděte na www.genomia.cz pro ověření.
Zpráva o výsledku zkoušky nesmí být bez souhlasu laboratoře reprodukována jinak než celá.
Výsledek se vztahuje pouze ke zkoušenému vzorku, tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.

SAMPLE