GENOMIA
genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #012345

Detekce mutace c.3149_3150insC genu C17H2orf71 způsobující onemocnění RCD4 u několika psích plemen

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.3149_3150insC genu C17H2orf71 způsobující onemocnění RCD4 (rode-cone dysplasia). Mutace souvisí s RCD4 u plemen Australský honácký pes, Anglický Setter, Gordon Setter, Irish Red & White Setter, Irský Setter, Polský ovčák nížinný, Pudl velký, Malý münsterlandský ohař a Tibetský Terrier. RCD4 představuje formu progresivní retinální atrofie (PRA), která je charakterizována degenerací fotoreceptorových buněk sítnice, což vede k postupné ztrátě zraku a nakonec úplné slepotě. Průměrný věk diagnózy u psů s RCD4 je 10 let.

Mutace způsobující RCD4 je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců P/P, kteří mají mutaci v obou kopiích RCD4 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 RCD4.

Nelze vyloučit, že jedinci N/N a N/P onemocní PRA z důvodu jiných mutací, které nebyly detekovány touto zkouškou.

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