GENOMIA
genetic laboratory

# Zpráva o výsledku zkoušky #012345

Detekce mutace c.460_463delAAGA
v exonu 5 genu RPE65 způsobující
onemocnění CSNB u Briardů

**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.460_463delAAGA v exonu 5 genu RPE65 (retina pigment epitelium-specific protein, 65 kDa). Tato genetická vada způsobuje u psů plemena Briard specifickou vadu oční sítnice zvanou CSNB (Congenital Stationary Night Blindness). Nemoc se projevuje pomalou degenerací sítnice, která začíná již kolem šesti měsíců stáří štěněte. Vada se v průběhu života psa vyvíjí a může vést až k úplnému oslepnutí.

Mutace způsobující CSBN u Briardů je děděna autosomálně recesivně. To znamená, že vada se projeví pouze u jedinců P/P, kteří zdědí mutaci od obou rodičů. Jedinec s genotypem N/P se jeví klinicky zdravý, ale geneticky je přenašečem nemoci (předává vadu svým potomkům). V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých (N/N), 50 % potomků přenašečů (N/P) a 25 % zdědí od obou rodičů mutovanou alelu a budou postiženi nemocí CSNB (P/P).

Metoda: SOPAgriseq_canine, ngs
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: 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 vzorku tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.



SAMPLE