

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 = pozitivní)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.1847del (dříve uváděno c.1940delA) v PDE6A genu způsobující onemocnění PRA-rcd3 u plemene Cardigan Velškorgi a čínský chocholatý pes. PRA-rcd3 je progresivní retinální atrofie s časným nástupem (rod cone dysplasia typu 3). Při onemocnění dochází k postupnému odumírání světločivných buněk sítnice, postižený jedinec obvykle oslepne již v mladém věku.

Mutace způsobující onemocnění PRA-rcd3 u plemene Cardigan Velškorgi a čínský chocholatý pes je děděna autozomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců P/P, kteří zdědí mutaci v obou kopiích PDE6A genu. U heterozygotních jedinců N/P se onemocnění neprojeví, ale jsou jeho přenašeči. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců bude teoreticky 25% potomků zcela zdravých (N/N), 50% potomků přenašečů (N/P) a 25% zdědí od obou rodičů mutovanou alelu a onemocní PRA-rcd3 (P/P).

Metoda: SOPAgriseq_canine_TD, ngs

Datum vystavení zprávy: 06.02.2021

Datum provedení zkoušky: 01.02.2021 - 06.02.2021

Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře



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