

**Vyšetřovaný**

Vzorek: 08-12345  
Jméno: Lassie DEMO  
Rasa: ---  
Tetovací číslo: 1392013  
Mikročip: 123 456 789 012 345  
Registrační číslo: REGQ12345  
Datum narození: 31.12.1909  
Pohlaví: samice  
Datum přijetí vzorku: 25.11.2008  
Vyšetřovaný materiál: krev  
Při odběru byla ověřena identita jedince.

**Zákazník**

Jan Novák  
Dlouhá 1  
30000 Plzeň  
Czech Republic

**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.2448\_2449insTGAAGTCC genu PDE6B pro beta-podjednotku enzymu cGMP-phosphodiesterasy způsobující progresivní retinální atrofii formu rod-cone dysplasia 1a (PRA-RCD1a) u Sloughi. PRA-Rcd1a je porucha zraku, postižení jedinci bývají zcela slepí do dvou let života.

Mutace způsobující PRA-Rcd1a je děděna autosomálně recesivně. To znamená, že se nemoc rozvine pouze u jedinců P/P, kteří zdědí od obou svých rodičů mutovaný gen. Přenašeči mutovaného genu N/P jsou klinicky zdraví, ale přenášejí nemoc na své potomky. V případě krytí dvou přenašečů bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých (N/N), 50 % potomků přenašečů (N/P) a 25 % (P/P) zdědí od obou rodičů mutovaný gen a budou postiženi PRA-rcd1.

Metoda: SOP172-RCD1a, přímé sekvenování DNA

Datum vystavení zprávy: 25.11.2008

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

