GENOMIA
genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #012345

Detekce mutace c.1028_1032delGAGAA
v genu RPGR způsobující XL-PRA u plemena
sibiřský husky a samojed

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.

SAMPLE

Výsledek: XmXm

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.1028_1032delGAGAA v exonu ORF15 genu RPGR (retinitis pigmentosa GTPasový regulator). Tato delece způsobuje X vázanou progresivní retinální atrofii u plemena sibiřský husky a samojed. První příznaky bývají patrné při klinickém vyšetření zraku v 6 měsících. Poté se začnou objevovat nepravidelně poškozené světločivné receptory tyčinky. K poškození čípků dochází až v závěrečné fázi nemoci. Ve věku 4 let bývají postižení psi zcela slepí.

Samice mají chromozomy XX a vzhledem k onemocnění XL-PRA mohou mít genotyp:
XnXn – samice s dvěma normálními chromozomy X = normální fenotyp
XnXm – samice s jedním X normálním (Xn) a jedním X mutovaným (Xm) = samice přenašečka. Klinické postižení samic přenašeček je individuální v závislosti na inaktivaci X chromozomu.
XmXm – samice se dvěma postiženými chromozomy X = samice postižené chorobou XL-PRA

Samci nesou chromozomy XY a vzhledem k onemocnění XL-PRA mohou mít genotyp:
XnY – zdravý samec
XmY – postižený samec, zdědil od své matky mutovaný chromozom X

Metoda: SOP188-MPS-canine, MPS, v rozsahu akreditace

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 je zkušební laboratoř č.1549 akreditovaná ČIA podle ČSN EN ISO/IEC 17025:2018.
Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

ilac-MRA L 1549

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.