

**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.73C>T genu VMD2 způsobující onemocnění CMR1 (Canine Multifocal Retinopathy typ 1) u plemen Velký pyrenejský pes, Anglický mastiff, Bulmastif, Australský ovčák a příbuzných plemen. Tato mutace vede k vytvoření předčasného stop kodonu (R25X) v psím VMD2 genu; gen je zodpovědný za správné sestavení pigmentového epitelu sítnice. Onemocnění se projevuje podsítnicovou akumulací materiálu, způsobující šedivorůžově zbarvené léze. CMR se většinou rozvíjí velmi brzy, ještě před čtvrtým měsícem života štěněte. K úplné ztrátě zraku dochází obvykle až ve vyšším věku.

Mutace způsobující onemocnění CMR1 je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se tedy projeví jen u jedinců P/P, kteří získají mutovaný gen od obou svých rodičů. U heterozygotních jedinců N/P se onemocnění neprojeví, ale jsou jeho přenašeči. Při krytí dvou heterozygotů tedy bude teoreticky 25% potomků zdravých (N/N), 50% potomků budou přenašeči (N/P) a 25% (P/P) zdědí mutované geny od svých rodičů a budou postiženi chorobou CMR1.

Metoda: SOPAgriseq\_canine, 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