GENOMIA
genetic laboratory

# Zpráva o výsledku zkoušky #012345

Detekce mutace c.73C>T VMD2 genu
způsobující u psů onemocnění CMR1 u psů

**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.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 postižení chorobou CMR1.

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.



SAMPLE