

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.2420G>A v PDE6B genu pro beta-podjednotku enzymu cGMP-fosfodiesterasy (PDE) způsobující onemocnění RCD1 u irských setrů. Mutace způsobuje vznik předčasného stopkodonu; beta-podjednotka PDE je o 49 aminokyselin kratší a nemůže tak plnit svou přirozenou úlohu. PRA-RCD1 (progresivní retinální atrofie forma rod-cone dysplasia 1) je porucha zraku, postižení jedinci bývají zcela slepí do dvou let života.

Mutace způsobující PRA-RCD1 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: 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