

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)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace g.8228_8229insA29GGAAGCAACAGGATG genu RPGRIP1 způsobující CORD1 u psů. Tato mutace pravděpodobně vede k posunu čtecího rámce a vytvoření předčasného stopkodonu. Inzerce byla popsána v souvislosti s klinickými projevy onemocnění CORD1 (cone-rod dystrophy). Cord1-PRA je jednou z forem progresivní retinální atrofie (PRA), jedná se o degenerativní onemocnění sítnice s časnou ztrátou fotoreceptorů. Jedinci s výsledkem N/N (negativní / negativní) nenesou mutaci. Jedinci s výsledkem N/P (negativní / pozitivní) jsou přenašeči mutace. U jedinců s dvěma mutovanými alelami (P/P, pozitivní / pozitivní) nemusí nutně onemocnění Cord1 propuknout. Přesný mechanismus vzniku onemocnění Cord1 není znám; není možné vyloučit vliv dalších mutací či modifikací na úrovni transkripce.

Metoda: SOP176-CORD1, ASA-PCR

Senzitivita metody (pravděpodobnost, že byla správně detekována mutovaná alela v genu u heterozygota nebo mutovaného homozygota) je vyšší než 99%. Specifická metody (pravděpodobnost, že byla správně detekována zdravá alela v genu u heterozygota nebo zdravého homozygota) je vyšší než 99%.

Datum vystavení zprávy: 25.11.2008

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

