GENOMIA
genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #012345

Detekce mutace inzerce v genu RPGRIP1 způsobující CORD1 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)

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

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 s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

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