GENOMIA
genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #012345

Detekce inzerční mutace exonu 4 RD3 genu způsobující onemocnění RCD2 u psů plemena kolií

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 inzerce 22 bp exonu 4 RD3 genu způsobující onemocnění RCD2 (rode-cone dysplasia 2) u psů dlouhosrstých i krátkosrstých kolií. RCD2 je degenerativní onemocnění sítnice, při kterém dochází k abnormálnímu vývoji tyčinek a čípků (dysplázii fotoreceptorů). Dysplázie vede k časné noční slepotě u štěňat již kolem 6 týdne života. Psi postižení RCD2 bývají většinou v prvním roce života zcela slepí.

Mutace způsobující RCD2 je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se tedy projeví jen u jedinců P/P, kteří zdědí mutovaný gen od obou svých rodičů. U heterozygotních jedinců N/P se onemocnění neprojeví, ale jsou jeho přenašeči. Při krytí dvou heterozygotů (N/P) tedy bude teoreticky 25% potomků zdravých (N/N), 50% potomků budou přenašeči (N/P) a 25% potomků (P/P) zdědí oba geny od svých rodičů mutované a budou tedy postižení chorobou RCD2.

Metoda: SOP171-RCD2, fragmentační analýza

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