

Zákazník: Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 08-12346

Datum přijetí vzorku: 01.01.2008

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Madame Théophile DEMO

Plemeno: Perská kočka

Datum narození: 31.12.1909

Reg. číslo: (CZ)ABCD EF 123/45/XYZ

Mikročip: 123456789012345

Pohlaví: samice

Datum odběru: 01.01.2008

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 v intronu 50 (IVS50 + 9T>G) CEP290 genu způsobující PRA-rdAc (progresivní retinální degeneraci, rdAc = retinal degeneration in the Abyssinian cats) u koček. PRA-rdAc je pozdní forma degenerace fotoreceptorů, ztráta zraku je pozvolná a variabilní u většiny postižených zvířat nastává mezi 3-5 rokem věku. Onemocnění postihuje zejména kočky habešské, somálské, Occicat, American Curl, bengálské, Balinese, colorpoint shorthair, Cornish Rex, Munchkin, orientálské krátkosrsté, Peterbald, siamské, singapura, tonkinské.

Mutace způsobující PRA-rdAc u koček je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců P/P, kteří mají mutaci v obou kopiích CEP290 genu. Přenašeči mutovaného genu N/P jsou klinicky zdraví, ale mohou přenášet mutaci na své potomky. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých (N/N), 50 % potomků přenašečů (N/P) a 25 % potomků (P/P) zdědí od obou rodičů mutovaný gen a budou postiženi PRA-rdAc.

Metoda: SOP172-PRA-rdAc, přímé sekvenování DNA

Datum vystavení zprávy: 06.01.2008

Datum provedení zkoušky: 12.06.2008 - 06.01.2008

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