

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 c.90_92del genu RBP4 způsobující izolovanou mikroftalmii s kolobomem u plemene Irish Soft Coated Wheaten Terrier. Mikroftalmie je oční vada charakterizovaná výrazným zmenšením celého oka. Kolobom je rozštěpová vada duhovky a někdy i dalších částí oka (řasnatého tělesa, cévnatky či zrakového nervu). Projevem onemocnění jsou poruchy zraku různé závažnosti a častá krátkozrakost.

Analýza rodokmenů naznačuje autozomálně recesivní způsob dědičnosti, avšak bylo zjištěno, že onemocnění se projevuje pouze u homozygotních potomků po homozygotní matce (genotyp P/P). Jedná se tedy o recesivní defekt s přenosem z matky. Efekt mateřské penetrace vzniká poruchou sekvenčního přenosu retinolu přes placentu prostřednictvím RBP4 kódovaného mateřskými a fetálními genomy. Jedinec s výsledkem N/N nenese mutaci způsobující onemocnění, jedinec s výsledkem N/P je přenašečem onemocnění.

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

