GENOMIA
genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #012345

Detekce mutace c.90_92del genu RBP4 způsobující izolovanou mikroftalmii s kolobomem u plemene Irish Soft Coated Wheaten Terrier

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.

SAMPLE

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 projeví 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: SOP188-MPS-canine, MPS

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.