GENOMIA
genetic laboratory

# Świadectwo wyników #012345

Detekcja mutacji c.5G>A w genie PRCD powodującej PRA-prcd u wielu ras psów

**Klient**: Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic
**Badany próbka:**
Próbka: 21-12345
Data otrzymania: 01.02.2021
Typ próbki: krew

Informacje dostarczone przez klienta
**Nazwisko: Lassie DEMO**
**Rasa: Plemeno**
Numer tatuażu: 1392013
Mikroczip: 123 456 789 012 345
Numer rejestracyjny: REGQ12345
Data urodzenia: 1.1.2020
Płeć: samica
Data pobrania: 01.02.2021
Tożsamość zwierzęcia została zweryfikowana.

## Wynik: Mutacja nie została wykryta (N/N)

**Legenda:** N/N = normalny genotyp. N/P = nosiciel mutacji. P/P = zmutowany genotyp (najprawdopodobniej będzie dotknięty tą chorobą). (N = negatywny; P = pozytywny)

### Wyjaśnienie wyników

Obecność lub brak mutacji c.5G>A genu PRCD powodującej postępujący zanik siatkówki (PRA-prcd) badano u wielu ras psów. To zaburzenie genetyczne powoduje stopniową degenerację i śmierć komórek soczewki siatkówki (pręcików i czopków). Wiek wystąpienia i nasilenie choroby zależą również od rasy. Większość dotkniętych chorobą psów ostatecznie ślepnie.

Mutacja powodująca PRA-prcd jest dziedziczona w sposób autosomalny recesywny. Tylko psy P/P, które mają mutację w obu kopiach genu PRCD, rozwiną chorobę. Nosiciele zmutowanego genu N/P są klinicznie zdrowi, ale mogą przekazać mutację swojemu potomstwu. W przypadku kojarzenia dwóch heterozygotycznych osobników (N/P), teoretycznie 25% potomstwa będzie całkowicie zdrowe (N/N), 50% potomstwa nosicieli (N/P) i 25% potomstwa (P/P) odziedziczy zmutowany gen od obojga rodziców i będzie dotknięte PRA-prcd.

Należy zauważyć, że nie wszystkie choroby siatkówki są PRA i nie wszystkie PRA są formą PRA-prcd. U wielu ras dziedziczna przyczyna PRA nie została wyjaśniona. Nie wykluczono wielu mutacji odpowiedzialnych za zanik siatkówki u jednej rasy. Dlatego zaleca się coroczne badanie wzroku przez okulistę weterynaryjnego.

Metoda: SOP188-MPS-canine, MPS

Data wystawienia raportu: 06.02.2021
Data przeprowadzenia testu: 01.02.2021 - 06.02.2021
Approved by: Mgr. Martina Šafrová, Laboratory Manager

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

Kod do weryfikacji raportu to 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. Przejdź na www.genomia.cz, aby zweryfikować raport.
Raport z wyników badań nie może być reprodukowany w inny sposób niż w całości bez zgody laboratorium.
Wynik odnosi się tylko do przebadanej próbki w stanie, w jakim została przyjęta. Genomia nie odpowiada za prawidłowość danych przekazanych przez klienta.


SAMPLE