

Klient: Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic**Badany próbką:**

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**

Zbadano obecność lub brak insercji SINE w genie FAM161A powodującej postępujący zanik siatkówki typu 3 (PRA3) u terierów tybetańskich i spanieli tybetańskich. Postępujący zanik siatkówki jest dziedziczną chorobą siatkówki charakteryzującą się degeneracją fotoreceptorów. Pręciki ulegają degeneracji jako pierwsze, co prowadzi do ślepoty nocnej i zaburzeń widzenia przestrzennego. Pierwszym objawem jest słaba koordynacja w ciemności i wpadanie na przedmioty. Późniejsza degeneracja czopków powoduje zaćmę i całkowitą utratę wzroku. PRA3 pojawia się stosunkowo późno, dopiero około piątego roku życia.

Mutacja powodująca PRA3 jest dziedziczona w sposób autosomalny recesywny. Choroba występuje tylko u osób posiadających mutację w obu kopiach genu FAM161A (P/P). Nosiciele zmutowanego genu (N/P) są klinicznie zdrowi, ale mogą przekazać mutację swojemu potomstwu. Osoby z wynikiem N/N nie są narażone na ryzyko choroby. Jeśli kojarzone są dwie heterozygotyczne osoby, teoretycznie 25% potomstwa będzie całkowicie zdrowe, 50% potomstwa nosicieli i 25% potomstwa odziedziczy zmutowany gen od obojga rodziców i będzie dotknięte PRA3.

Metoda: SOP171-PRA3, analiza fragmentacyjna

Data wystawienia raportu: 06.02.2021

Data przeprowadzenia testu: 01.02.2021 - 06.02.2021

Approved by: Mgr. Martina Šafrová, Laboratory Manager

Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999Kod 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.

1 / 1