

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: XmXm

Wyjaśnienie wyników

Zbadano obecność lub brak mutacji c.1028_1032delGAGAA w eksonie ORF15 genu RPGR (retinitis pigmentosa GTPase regulator). Ta delecja powoduje sprzężoną z chromosomem X postępującą atrofię siatkówki (XL-PRA) u psów rasy syberyjski husky oraz samojed. Pierwsze objawy są zwykle zauważalne podczas klinicznego badania wzroku około 6. miesiąca życia. Następnie pojawiają się nieregularnie uszkodzone fotoreceptory typu pręcików. Uszkodzenie czopków występuje dopiero w końcowej fazie choroby. Około 4. roku życia psy dotknięte chorobą są zazwyczaj całkowicie niewidome.

Samice mają karyotyp XX i w odniesieniu do choroby XL-PRA mogą mieć następujące genotypy:

XnXn – samica z dwiema prawidłowymi kopiami chromosomu X = fenotyp prawidłowy

XnXm – samica z jedną kopią X prawidłową (Xn) i jedną kopią zmutowaną (Xm) = nosicielka. Kliniczne objawy u nosicieli są indywidualne i zależą od wzoru inaktywacji chromosomu X.

XmXm – samica z dwiema zmutowanymi kopiami chromosomu X = samica chora na XL-PRA

Samce mają karyotyp XY i mogą mieć następujące genotypy:

XnY – samiec zdrowy

XmY – samiec chory; odziedziczył od matki zmutowany chromosom X

Metoda: SOP188-MPS-canine, MPS, w zakresie akredytacji

Data wystawienia raportu: 06.02.2021

Data przeprowadzenia testu: 01.02.2021 - 06.02.2021

Approved by: Mgr. Martina Šafrová, Laboratory Manager



Genomia jest akredytowana zgodnie z normą ISO/IEC 17025:2018, numer akredytacji 1549.

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.