

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 delecji 180bp w regionie ekson/intron 5 genu NPHP4 (nefrooftyza 4, znana również jako nefroretinina). Delecja ta powoduje chorobę CORD2, specyficzną formę postępującego zaniku siatkówki występującą u standardowych jamników szorstkowłosych. Białko powstałe w wyniku transkrypcji zmutowanego genu ma zachowaną domenę wiążącą oddziałującą z białkiem nefrocystyny-1 w nerce, ale brakuje mu domeny RPGRIP1 (retinitis pigmentosa GTPase regulator interacting protein) oddziałującej w siatkówce. Z tych powodów delecja genu NPHP4 u jamników szorstkowłosych powoduje jedynie dysfunkcję siatkówki, a nie nerek. Pierwsze objawy kliniczne CORD2-PRA u jamników szorstkowłosych pojawiają się między 10 miesiącem a 3 rokiem życia. Całkowity zanik siatkówki występuje około 6 roku życia, kiedy CORD2 objawia się ślepotą dzienną.

Delecja w genie NPHP4 jest dziedziczona w sposób autosomalny recesywny. Choroba objawia się tylko u osób P/P, które mają mutację w obu kopiach genu NPHP4. Nosiciele zmutowanego genu N/P są klinicznie zdrowi, ale przekazują 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.

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

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.

1 / 1