

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 mutacji c.2420G>A w genie PDE6B, kodującym podjednostkę beta enzymu cGMP-fosfodiesterazy (PDE), która powoduje chorobę RCD1 u seterów irlandzkich. Mutacja prowadzi do powstania przedwczesnego kodonu stop, w wyniku czego podjednostka beta PDE jest krótsza o 49 aminokwasów i nie jest w stanie pełnić swojej naturalnej funkcji. PRA-RCD1 (progresywna atrofia siatkówki – forma rod-cone dysplasia 1) jest chorobą wzroku, a osobniki dotknięte mutacją są zazwyczaj całkowicie niewidome do dwóch lat życia.

Mutacja powodująca PRA-RCD1 jest dziedziczona autosomalnie recesywnie. Oznacza to, że choroba rozwija się wyłącznie u osobników o genotypie P/P, które odziedziczyły zmutowany gen od obojga rodziców. Nosiciele mutacji (N/P) są klinicznie zdrowi, jednak przekazują wadliwy gen potomstwu. W przypadku kojarzenia dwóch nosicieli mutacji teoretycznie 25% potomstwa będzie całkowicie zdrowych (N/N), 50% będzie nosicielami (N/P), a 25% (P/P) odziedziczy mutację od obojga rodziców i będzie chore na PRA-RCD1.

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.

1 / 1