

Детектирование мутации 2601\_2602insC в гене SLC4A3, являющейся причиной болезни GR-PRA1 у собак породы золотистых ретриверов

**Клиент:** Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic

**Тестируемый образец:**

Образец: 21-12345

Дата получения анализа: 01.02.2021

Исследуемый материал: кровь

Информация, предоставленная заказчиком:

**Имя: Lassie DEMO**

**Порода: Plemeno**

Номер татуировки: 1392013

Микрочип: 123 456 789 012 345

Регистрационный номер: REGQ12345

День рождения: 1.1.2020

Пол: самка

Дата выборки: 01.02.2021

При взятии образца была проверена личность животного.

**Результат: Мутация не была детектирована (N/N)**

**Примечания:** N/N = нормальный генотип. N/P = носитель мутации. P/P = мутированный генотип (у животного, скорее всего, проявится болезнь). (N = негативный; P = позитивный)

**Комментарий к результату**

Было проведено обследование на наличие/отсутствие мутации 2601\_2602insC в гене SLC4A3, являющейся причиной болезни GR-PRA1 (Прогрессирующая атрофия сетчатки у золотистых ретриверов) у собак породы золотистых ретриверов. Болезнь характеризуется потерей зрения вследствие дегенерации фоторецепторных клеток сетчатки. Большинство случаев GR-PRA1 клинически неотлично от остальных форм PRA. Диагноз ставится в, сравнительно, позднем возрасте, приблизительно в 6 лет.

Мутация передается аутосомно-рецессивным наследованием. Заболевание проявляется у особей, которые получили мутированный ген от обоих родителей. Данные особи обозначаются как P/P (мутированный гомозигот). Носители мутированного гена, обозначаемые как N/P (гетерозигот), получили мутированный ген лишь от одного из родителей, клинические признаки заболевания у них отсутствуют; однако носители передают заболевание своим потомкам. Теоретически в результате спаривания двух гетерозигот (N/P) 25% потомства будут здоровыми, 50% будут носителями, а 25% потомства унаследуют от своих родителей мутированные гены и будут страдать данным генетическим заболеванием.

Метод: SOP171-GRPRA1,2, Фрагментационный анализ

Дата выставления отчета: 06.02.2021

Дата проведения теста: 01.02.2021 - 06.02.2021

Утвердила: Mgr. Martina Šafrová, Ведущий лаборатории



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