

Vyšetřovaný

Vzorek: 16-29930
Jméno: Cherry Chlupatý štěstí
Rasa: Zlatý retriever
Mikročip: 900 008 800 702 294
Registrační číslo: ČLP/GR/16452
Datum narození: 22.11.2013
Pohlaví: samice
Datum přijetí vzorku: 03.11.2016
Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Zákazník

Karolína Dlasková
Rašova 836/6
14900 Praha 11
Czech Republic

Výsledek: Mutace nebyla detekována (N/N)

Vysvětlivky: N/N = normální genotyp. N/P = přenašeč mutace. P/P = mutovaný genotyp (u jedince se s největší pravděpodobností projeví onemocnění). (N = negativní; P = pozitivní)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace 2601_2602insC v genu SLC4A3 způsobující onemocnění GR-PRA1 (Golden Retriever progresivní retinální atrofie) u plemene zlatý retriever. Onemocnění se vyznačuje ztrátou zraku v důsledku degenerace fotoreceptorových buněk sítnice. Většina případů GR-PRA1 je klinicky k nerozeznání od jiných forem PRA. Věk diagnózy je nejčastěji v relativně pozdním věku, přibližně v šesti letech.

Mutace způsobující GR-PRA1 je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců P/P, kteří mají mutaci v obou kopiích SLC4A3 genu. Přenašeči mutovaného genu N/P jsou klinicky zdraví, ale mohou přenášet mutaci na své potomky. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých (N/N), 50 % potomků přenašečů (N/P) a 25 % potomků (P/P) zdědí od obou rodičů mutovaný gen a bude postiženo GR-PRA1.

Metoda: SOP171-GRPRA1, fragmentační analýza

Datum vystavení zprávy: 08.11.2016

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře



Genomia s.r.o, Janáčkova 51, 32300 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999