

Zpráva o výsledku zkoušky #067599:

**Detekce mutace c.1028_1032delGAGAA
v genu RPGR způsobující XL-PRA u plemena
sibiřský husky a samojed metodou
fragmentační analýzy**

Vyšetřovaný

Vzorek: 15-20216
Jméno: Aklaro Heart Breaker for Orleansnow
Rasa: Samojed
Mikročip: 688 010 000 052 034
Registrační číslo: CMKU/S/2530/-14/14
Datum narození: 29.04.2014
Pohlaví: samec
Datum přijetí vzorku: 22.07.2015
Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice
Při odběru byla ověřena identita jedince.

Zákazník

Marcela Luxová
Sportovní 545
56169 Králíky
Czech Republic

Výsledek: Na základě vyšetření mutace byl stanoven genotyp Xn/Y

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.1028_1032delGAGAA v exonu ORF15 genu RPGR (retinitis pigmentosa GTPasový regulátor). Tato delece způsobuje X vázanou progresivní retinální atrofii u plemena sibiřský husky a samojed. První příznaky bývají patrné při klinickém vyšetření zraku v 6 měsících. Poté se začnou objevovat nepravidelně poškozené světločivné receptory tyčinky. K poškození čípků dochází až v závěrečné fázi nemoci. Ve věku 4 let bývají postižení psi zcela slepí.

Samice mají chromozomy XX a vzhledem k onemocnění XL-PRA mohou mít genotyp:

XnXn – samice s dvěma normálními chromozomy X = normální fenotyp

XnXm – samice s jedním X normálním (Xn) a jedním X mutovaným (Xm) = samice přenašečka.

Klinické postižení samic přenašeček je individuální v závislosti na inaktivaci X chromozomu.

XmXm – samice se dvěma postiženými chromozomy X = samice postižené chorobou XL-PRA

Samci nesou chromozomy XY a vzhledem k onemocnění XL-PRA mohou mít genotyp:

XnY – zdravý samec

XmY – postižený samec, zdědil od své matky mutovaný chromozom X

Metoda: SOP24, akreditovaná metoda

Datum vystavení zprávy: 30.07.2015

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

Genomia je zkušební laboratoř č.1549 akreditovaná ČIA podle ČSN EN ISO/IEC 17025:2005.

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

