

Zpráva o výsledku zkoušky #010580:

Vyšetřovaný

Vzorek: 11-12221
Jméno: AVRIL ALBA ORLEANSNOW
Rasa: Samojed
Tetovací číslo: 1828
Mikročip: -
Datum narození: 26.10.2006
Pohlaví: samice
Datum přijetí vzorku: 03.05.2011
Vyšetřovaný materiál: stěr sliznice
Odběr potvrzen veterinářem.

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

Zákazník

Marcela Knápková
Sportovní 545
56169 Králíky
Czech Republic

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

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena mutace 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 postižená 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: 12.05.2011

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Markéta Dajbychová, vedoucí veterinární laboratoře

Genomia je zkušební laboratoř akreditovaná ČIA pod číslem 1549.
Genomia s.r.o, Teslova 3, 30100 Plzeň, Czech Republic, IČZ: 44929000
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 378 051 410

Dajbychová

