

Zákazník: MVDr. Michaela Riedlová, Nám. Interbrigády 948/4, 16000 Praha 6, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 20-14649

Datum přijetí vzorku: 28.05.2020

Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Star Pangea End Less Love

Rasa: Pudl Velký

Mikročip: 941 000 023 178 055

Datum narození: 10.4.2019

Pohlaví: samice

Majitelka: Ing. Kateřina Málková

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 c.3149_3150insC genu C17H2orf71 způsobující onemocnění RCD4 (rode-cone dysplasia). Mutace souvisí s RCD4 u plemen Australský honácký pes, Anglický Setter, Gordon Setter, Irish Red & White Setter, Irský Setter, Polský ovčák nížinný, Pudl velký, Malý münsterlandský ohař a Tibetský Terrier. RCD4 představuje formu progresivní retinální atrofie (PRA), která je charakterizována degenerací fotoreceptorových buněk sítnice, což vede k postupné ztrátě zraku a nakonec úplné slepotě. Průměrný věk diagnózy u psů s RCD4 je 10 let.

Mutace způsobující RCD4 je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců P/P, kteří mají mutaci v obou kopiích RCD4 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 RCD4.

Nelze vyloučit, že jedinci N/N a N/P onemocní PRA z důvodu jiných mutací, které nebyly detekovány touto zkouškou.

Metoda: SOP171-RCD4, fragmentační analýza

Datum vystavení zprávy: 01.06.2020

Datum provedení zkoušky: 28.05.2020 - 01.06.2020

Schválila: Mgr. Markéta Dajbychová, zástupce vedoucí laboratoře



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