

Zákazník: Kateřina Franzová, Souběžná 263/29, 63600 Brno, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 23-26246

Datum přijetí vzorku: 04.10.2023

Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Maestro Mak Uszaty Urok

Rasa: Welsh Corgi Cardigan

Mikročip: 616 093 901 765 153

Registrační číslo: CMKU/WCC/642/-22/22

Datum narození: 22.01.2022

Pohlaví: samec

Datum odběru: 02.10.2023

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Vratislav Pitř, KVL 3853

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.1847del (dříve uváděno c.1940delA) v PDE6A genu způsobující onemocnění PRA-rcd3 u plemene Cardigan Velškorgi a čínský chocholatý pes. PRA-rcd3 je progresivní retinální atrofie s časným nástupem (rod cone dysplasia typu 3). Při onemocnění dochází k postupnému odumírání světločivných buněk sítnice, postižený jedinec obvykle oslepne již v mladém věku.

Mutace způsobující onemocnění PRA-rcd3 u plemene Cardigan Velškorgi a čínský chocholatý pes je děděna autozomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců P/P, kteří zdědí mutaci v obou kopiích PDE6A genu. U heterozygotních jedinců N/P se onemocnění neprojeví, ale jsou jeho přenašeči. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců bude teoreticky 25% potomků zcela zdravých (N/N), 50% potomků přenašečů (N/P) a 25% zdědí od obou rodičů mutovanou alelu a onemocní PRA-rcd3 (P/P).

Metoda: SOPAgriseq_canine, ngs

Datum vystavení zprávy: 16.10.2023

Datum provedení zkoušky: 04.10.2023 - 16.10.2023

Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře



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

Kód pro ověření zprávy je 32AE-WJRB-T7WC-98M2-NX1M. Jděte na www.genomia.cz pro ověření.

Zpráva o výsledku zkoušky nesmí být bez souhlasu laboratoře reprodukována jinak než celá.

Výsledek se vztahuje pouze ke vzorku tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.