

Zákazník: Alena Pešková, Starý Rokytník 195, 54101 Trutnov, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 22-17926

Datum přijetí vzorku: 14.07.2022

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: SANGRIA Aiaskima

Rasa: Samojed

Mikročip: 203 098 100 461 808

Registrační číslo: CMKU/S/3178/19

Datum narození: 10.8.2019

Pohlaví: samice

Datum odběru: 13.07.2022

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Petra Slezáková, KVL 6030

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

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 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: SOP171-XLPRA, fragmentační analýza

Datum vystavení zprávy: 22.07.2022

Datum provedení zkoušky: 14.07.2022 - 22.07.2022

Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

