

Vyšetřovaný

Vzorek: 18-13035
Jméno: FINIST Aiaskima
Rasa: Samojed
Mikročip: 203 098 100 266 727
Registrační číslo: CMKU/S/2103/09
Datum narození: 23.8.2009
Pohlaví: samec
Datum přijetí vzorku: 31.05.2018
Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice
Při odběru byla ověřena identita jedince.
Ověřil/a MVDr. Daniela Perglerová

Zákazník

Alena Pešková Ing.
Starý Rokytník 195
54101 Trutnov
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: SOP171-XLPRA, fragmentační analýza, akreditovaná metoda

Datum vystavení zprávy: 08.06.2018

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Markéta Dajbychová, zástupce 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

