

Zákazník: Alice Trojanová, Svatá 222, 26751 Svatá, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 19-21318

Datum přijetí vzorku: 06.08.2019

Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Domus Letitia Goody

Rasa: Knírač malý

Mikročip: 688 032 000 030 589

Registrační číslo: CDK 3127/18ZSCH

Datum narození: 15.4.2018

Pohlaví: samec

Datum odběru: 02.08.2019

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Petr Gbelec

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 g.1,432,293G>A HIVEP3 genu (Kaukonen et al. 2020) způsobující progresivní retinální atrofii typu PRA1 u malých kníračů. Onemocnění se projevuje kolem čtyř let věku psa. Příznaky začínají noční slepotou, po které následuje postupná ztráta denního vidění a případná slepota za všech světelných podmínek.

Mutace způsobující PRA1 je děděna autosomálně recesivně. To znamená, že se nemoc rozvine pouze u jedinců P/P, kteří zdědí od obou svých rodičů mutovaný gen. Přenašeči mutovaného genu N/P jsou klinicky zdraví, ale přenášejí nemoc 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 budou postiženi PRA1.

U malých kníračů se očekává objevení dalších mutací způsobující progresivní retinální atrofii, proto je třeba pravidelně oftalmologicky vyšetřovat i psy s výsledky N/N a N/P.

Metoda: SOP173-PRA1, PCR-RFLP

Datum vystavení zprávy: 17.05.2021

Datum provedení zkoušky: 13.05.2021 - 17.05.2021

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