

Zpráva o výsledku zkoušky #013177:

Vyšetřovaný

Vzorek: 11-25809
Jméno: Alfalex Justin Enjoy The World
Rasa: Anglický špringršpaněl
Tetovací číslo: -
Mikročip: 968 000 005 307 391
Datum narození: 8.5.2010
Pohlaví: samec
Datum přijetí vzorku: 16.09.2011
Vyšetřovaný materiál: krev
Odběr potvrzen veterinářem.

**Detekce mutace inserce v genu RPGRIP1
způsobující onemocnění CORD1 u psů
metodou PCR**

Zákazník

Petra Golinovská
Přemyslovců 620/16
400007 Ústí nad Labem
Czech Republic

Výsledek: Mutace nebyla detekována (N/N)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena mutace g.8228_8229insA29GGAAGCAACAGGATG genu RPGRIP1. Tato mutace (inzerce) vede k posunu čtecího rámce a vytvoření předčasného stopkodonu. Inzerce byla popsána v souvislosti s klinickými projevy onemocnění CORD1 (cone-rod dystrophy). Cord1-PRA je jednou z forem progresivní retinální atrofie (PRA), jedná se o degenerativní onemocnění sítnice s časnou ztrátou fotoreceptorů nejprve čípků následně i tyčinek.

Inzerce v genu RPGRIP1 je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích RPGRIP1 genu (jedinci s výsledkem P/P). Přenašeči mutovaného genu (N/P, tzn. negativní / pozitivní) jsou klinicky zdraví, ale přenášejí mutaci na své potomky. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých, 50 % potomků přenašečů a 25 % zdědí od obou rodičů mutovaný gen a mají vysoké riziko postižení cord1-PRA (P/P).

Metoda: SOP28, akreditovaná metoda

Senzitivita metody (pravděpodobnost, že byla správně detekována mutovaná alela v genu u heterozygota nebo mutovaného homozygota) je vyšší než 99%. Specificita metody (pravděpodobnost, že byla správně detekována zdravá alela v genu u heterozygota nebo zdravého homozygota) je vyšší než 99%.

Datum vystavení zprávy: 20.09.2011

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Markéta Dajbychová, zástupce vedoucí laboratoře



Genomia je zkušební laboratoř akreditovaná ČIA pod číslem 1549.
Genomia s.r.o, Teslova 3, 30100 Plzeň, Czech Republic, IČZ: 44929000
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 378 051 410

