

Zpráva o výsledku zkoušky #072398:

**Detekce mutace inserce v genu RPGRIP1
způsobující CORD1 u psů metodou PCR s
následnou analýzou velikostních fragmentů**

Vyšetřovaný

Vzorek: 15-34019
Jméno: Hubert z větrné paseky
Rasa: Anglický špringršpaněl
Tetovací číslo: 5922
Registrační číslo: ČLP/ASS/5922/13
Datum narození: 24.4.2011
Pohlaví: samec
Datum přijetí vzorku: 07.12.2015
Vyšetřovaný materiál: krev
Při odběru byla ověřena identita jedince.

Zákazník

Ing. Kateřina Kolářová
Křížíkova 663/30
40746 Krásná Lípa
Czech Republic

Výsledek: Mutace nebyla detekována (N/N)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace g.8228_8229insA29GGAAGCAACAGGATG genu RPGRIP1 způsobující CORD1 u psů. Tato mutace pravděpodobně 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. Jedinci s výsledkem N/N (negativní / negativní) nenesou mutaci. Jedinci s výsledkem N/P (negativní / pozitivní) jsou přenašeči mutace. U jedinců s dvěma mutovanými alelami (P/P, pozitivní / pozitivní) nemusí nutně onemocnění Cord1 propuknout. Přesný mechanismus vzniku onemocnění Cord1 není znám; není možné vyloučit vliv dalších mutací či modifikací na úrovni transkripce.

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: 16.12.2015

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, 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

