

Vyšetřovaný

Vzorek: 18-11340
Jméno: Finally the Best Velmond
Rasa: Briard
Mikročip: 967 000 009 853 165
Registrační číslo: CMKU/BRI/6662/16
Datum narození: 27.11.2016
Pohlaví: samec
Datum přijetí vzorku: 09.05.2018
Vyšetřovaný materiál: krev
Při odběru byla ověřena identita jedince.
Ověřil/a MVDr. Zbyněk Kratochvíl

Zákazník

Táňa Holešová
U studánky 449/5
17000 Praha 7
Czech Republic

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 c.460_463delAAGA v exonu 5 genu RPE65 (retina pigment epithelium-specific protein, 65 kDa). Tato genetická vada způsobuje u psů plemena Briard specifickou vadu oční sítnice zvanou CSNB (Congenital Stationary Night Blindness). Nemoc se projevuje pomalou degenerací sítnice, která začíná již kolem šesti měsíců stáří štěněte. Vada se v průběhu života psa vyvíjí a může vést až k úplnému oslepnutí.

Mutace způsobující CSNB u Briardů je děděna autosomálně recesivně. To znamená, že vada se projeví pouze u jedinců P/P, kteří zdědí mutaci od obou rodičů. Jedinec s genotypem N/P se jeví klinicky zdravý, ale geneticky je přenašečem nemoci (předává vadu svým potomkům). V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých (N/N), 50 % potomků přenašečů (N/P) a 25 % zdědí od obou rodičů mutovanou alelu a budou postiženi nemocí CSNB (P/P).

Metoda: SOP171-CSNB, fragmentační analýza

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

Datum vystavení zprávy: 16.05.2018

Jméno odpovědné osoby: Ing. Irena Rusková, analytik



Genomia s.r.o, Janáčkova 51, 32300 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999