Zpráva o výsledku zkoušky #252228

Detekce mutace c.73C>T VMD2 genu způsobující u psů onemocnění CMR1 u psů

Zákazník: Kateřina Lukešová, Valouškova 4, 63500 Brno, Czech Republic
Vyšetřovaný:
Vzorek: 24-01307
Datum přijetí vzorku: 16.01.2024
Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem
Jméno: Brave to Fly Verline
Rasa: Australský ovčák
Mikročip: 941 000 022 670 317
Registrační číslo: CMKU/AUO/5556/19
Datum narození: 22.5.2019
Pohlaví: samice
Datum odběru: 15.01.2024
Při odběru byla ověřena identita jedince.
Ověřil/a MVDr. Matěj Sonnenschein, KVL 7608

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 = positivní)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.73C>T genu VMD2 způsobující onemocnění CMR1 (Canine Multifocal Retinopathy typ 1) u plemen Velký pyrenejský pes, Anglický mastiff, Bulmastif, Australský ovčák a příbuzných plemen. Tato mutace vede k vytvoření předčasného stop kodonu (R25X) v psím VMD2 genu; gen je zodpovědný za správné sestavení pigmentového epitelu sítnice. Onemocnění se projevuje podsítnicovou akumulací materiálu, způsobující šedivorůžově zbarvené léze. CMR se většinou rozvíjí velmi brzy, ještě před čtvrtým měsícem života štěněte. K úplné ztrátě zraku dochází obvykle až ve vyšším věku.

Mutace způsobující onemocnění CMR1 je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se tedy projeví jen u jedinců P/P, kteří získají mutovaný gen od obou svých rodičů. U heterozygotních jedinců N/P se onemocnění neprojeví, ale jsou jeho přenašeči. Při krytí dvou heterozygotů tedy bude teoreticky 25% potomků zdravých (N/N), 50% potomků budou přenašeči (N/P) a 25% (P/P) zdědí mutované geny od svých rodičů a budou postižení chorobou CMR1.

Metoda: SOPAgriseq_canine, ngs

Datum vystavení zprávy: 03.02.2024
Datum provedení zkoušky: 16.01.2024 - 03.02.2024
Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

verified and certified document GENOMIA genetic laboratory

Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

Kód pro ověření zprávy je 7929-FBM7-634H-Y931-74FH. Jděte na www.genomia.cz pro ověření.
Zpráva o výsledku zkoušky nesmí být bez souhlasu laboratoře reprodukována jinak než celá.
Výsledek se vztahuje pouze ke vzorku tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.