

Detekce mutace g.85286582_85286583insC
způsobující onemocnění hereditární
katarakta u více plemene psů metodou
fragmentační analýzy

Vyšetřovaný

Vzorek: 16-15305
Jméno: Wild Legend Beauty Gremlins
Rasa: Bostonský teriér
Mikročip: 941 000 017 589 380
Registrační číslo: CMKU/BOS/2867/16
Datum narození: 16.5.2015
Pohlaví: samec
Datum přijetí vzorku: 02.06.2016
Vyšetřovaný materiál: krev
Při odběru byla ověřena identita jedince.
Ověřil/a MVDr. Petr Pohořalý

Zákazník

Martina Pohořalá
Krakovany 273
28127 Krakovany
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 g.85286582_85286583insC v genu HSF4 způsobující onemocnění hereditární katarakta (HC) u stafordšírských bulteriérů, francouzských buldoků a HC s časným nástupem u bostonských teriérů.

Mutace způsobující HC u vyjmenovaných plemen 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, 50 % potomků přenašečů a 25 % zdědí od obou rodičů mutovaný gen a budou postiženi HC (P/P).

Metoda: SOP25, akreditovaná metoda

Datum vystavení zprávy: 08.06.2016

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

