

**Zákazník:** Hana Popelková, Horní Palava 41, 67801 Blansko, Czech Republic

**Vyšetřovaný:**

Vzorek: 18-33513

Datum přijetí vzorku: 11.12.2018

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Objednáno dne 2020-05-18.

Údaje poskytnuté zákazníkem

**Jméno:** Izzi z Devonu

**Rasa:** Knírač malý

Mikročip: 945 000 006 049 002

Registrační číslo: CMKU/KM/11304/18

Datum narození: 22.4.2018

Pohlaví: samice

Datum odběru: 10.12.2018

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Jiří Bárta, KVL 4745

**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.1,432,293G>A HIVEP3 genu (Kaukonen et al. 2020) způsobující progresivní retinální atrofii typu PRA1 u malých kníračů. Onemocnění se projevuje kolem čtyř let věku psa. Příznaky začínají noční slepotou, po které následuje postupná ztráta denního vidění a případná slepota za všech světelných podmínek.

Mutace způsobující PRA1 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 (N/N), 50 % potomků přenašečů (N/P) a 25 % potomků (P/P) zdědí od obou rodičů mutovaný gen a budou postiženi PRA1.

U malých kníračů se očekává objevení dalších mutací způsobující progresivní retinální atrofii, proto je třeba pravidelně oftalmologicky vyšetřovat i psy s výsledky N/N a N/P.

Metoda: SOP172-PRA1, přímé sekvenování DNA

Datum vystavení zprávy: 25.05.2020

Datum provedení zkoušky: 18.05.2020 - 25.05.2020

Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře



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