

**Zákazník:** Lenka Kořínková, Stanislava Hudečka 1975, 504 01 Nový Bydžov, Czech Republic

**Vyšetřovaný:**

Vzorek: 18-05201

Datum přijetí vzorku: 22.02.2018

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

**Jméno: Offset Rezlark**

**Rasa: Knírač malý**

Mikročip: 972 270 000 274 237

Registrační číslo: CMKU/KM/8754/12

Datum narození: 15.6.2012

Pohlaví: samec

Datum odběru: 21.02.2018

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Pavla Hnídková

**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: SOP173-PRA1, PCR-RFLP

Datum vystavení zprávy: 03.02.2021

Datum provedení zkoušky: 01.02.2021 - 03.02.2021

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