



Detekce mutace 1028_1032delGAGAA v genu RPGR způsobující XL-PRA u plemena sibiřský husky a samojed metodou fragmentační analýzy

Zákazník

Ing. Alena Pešková
Dlouhá Ves 119
58222 Příbyslav
Czech Republic

Vyšetřovaný

Číslo vzorku: 09-34812
Jméno: Erland Aiaskima
Rasa: Samojed
Tetovací číslo: 1754
Mikročip: 203098100221875
Rok narození: 04.01.2006
Pohlaví: samec
Datum přijetí vzorku: 15.12.2009
Druh vyšetřovaného materiálu: stěr sliznice

Výsledek: Na základě vyšetření mutace byl stanoven genotyp Xn/Y

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena mutace 1028_1032delGAGAA v exonu ORF15 genu RPGR (retinitis pigmentosa GTPasový regulátor). Tato delece způsobuje X vázanou progresivní retinální atrofii u plemena sibiřský husky a samojed. První příznaky bývají patrné při klinickém vyšetření zraku v 6 měsících. Poté se začnou objevovat nepravidelně poškozené světločivné receptory tyčinky. K poškození čípků dochází až v závěrečné fázi nemoci. Ve věku 4 let bývají postižení psi zcela slepí.

Samice mají chromozomy XX a vzhledem k onemocnění XL-PRA mohou mít genotyp:

XnXn – samice s dvěma normálními chromozomy X = normální fenotyp

XnXm – samice s jedním X normálním (Xn) a jedním X mutovaným (Xm) = samice přenašečka. Klinické postižení samic přenašeček je individuální v závislosti na inaktivaci X chromozomu.

XmXm – samice se dvěma postiženými chromozomy X = samice postižené chorobou XL-PRA

Samci nesou chromozomy XY a vzhledem k onemocnění XL-PRA mohou mít genotyp:

XnY – zdravý samec

XmY – postižený samec, zdědil od své matky mutovaný chromozom X

Metoda: SOP24, neakreditovaná metoda

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

Datum vystavení zprávy: 21.12.2009

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře