

**Zpráva o výsledku zkoušky #067595:**

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

**Vyšetřovaný**

Vzorek: 15-20213  
Jméno: DAIKIRI Sněhový zázrak  
Rasa: Samojed  
Mikročip: 900 032 001 742 632  
Registrační číslo: CMKU/S/2450/13  
Datum narození: 22.10.2013  
Pohlaví: samice  
Datum přijetí vzorku: 22.07.2015  
Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice  
Při odběru byla ověřena identita jedince.

**Zákazník**

Ing. Alena Pešková  
Starý Rokytník 195  
54101 Trutnov  
Czech Republic

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

**Komentář k výsledku**

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.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 začínou 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, akreditovaná metoda

Datum vystavení zprávy: 30.07.2015

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

