



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: 09-34815  
Jméno: Obelix z Měsíčního světla  
Rasa: Samojed  
Tetovací číslo: 1727  
Mikročip: 203098100236777  
Rok narození: 01.11.2005  
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