

Zákazník: Alena Pešková Ing., Starý Rokytník 195, 54101 Trutnov, Czech Republic**Vyšetřovaný:**

Vzorek: 25-09216

Datum přijetí vzorku: 14.04.2025

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: CALYPSO Klbko radosti**Rasa:** Samojed

Mikročip: 941 000 027 972 050

Registrační číslo: CMKU/S/3986/-23/23

Datum narození: 9.6.2023

Pohlaví: samice

Datum odběru: 10.04.2025

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Paulína Smatanová, KVL 8041

Výsledek: Xn/Xn

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.1028_1032delGAGAA v exonu ORF15 genu RPGR (retinitis pigmentosa GTPasový regulator). 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 postižená 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: SOPAgriseq_canine, ngs, v rozsahu akreditace

Datum vystavení zprávy: 28.04.2025

Datum provedení zkoušky: 14.04.2025 - 28.04.2025

Schválila: Mgr. Markéta Dajbychová, zástupce vedoucí laboratoře

Genomia je zkušební laboratoř č.1549 akreditovaná ČIA podle ČSN EN ISO/IEC 17025:2018.

Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic

www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999



Kód pro ověření zprávy je X88A-T128-CT5N-K2BT-5J74. Jděte na www.genomia.cz pro ověření.

Zpráva o výsledku zkoušky nesmí být bez souhlasu laboratoře reprodukována jinak než celá.

Výsledek se vztahuje pouze ke zkoušenému vzorku, tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.