

Zákazník: Lucie Klesová, Vigantice 162, 75661 Vigantice, Czech Republic**Vyšetřovaný:**

Vzorek: 25-41906

Datum přijetí vzorku: 13.05.2025

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Alma Bohemica Aurum**Rasa:** Zlatý retriever

Mikročip: 953010007305697

Registrační číslo: ČLP/GR/25733

Datum narození: 27.01.2024

Pohlaví: samice

Datum odběru: 10.05.2025

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a Ing. Jana Kúsová, Genomia s.r.o.

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 2601_2602insC v genu SLC4A3 způsobující onemocnění GR-PRA1 (Golden Retriever progresivní retinální atrofie) u plemene zlatý retriever. Onemocnění se vyznačuje ztrátou zraku v důsledku degenerace fotoreceptorových buněk sítnice. Většina případů GR-PRA1 je klinicky k nerozeznání od jiných forem PRA. Věk diagnózy je nejčastěji v relativně pozdním věku, přibližně v šesti letech.

Mutace způsobující GR-PRA1 je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců P/P, kteří mají mutaci v obou kopiích SLC4A3 genu. Přenašeči mutovaného genu N/P jsou klinicky zdraví, ale mohou přenášet mutaci 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 bude postiženo GR-PRA1.

V případě podezření, že by pes mohl trpět retinální atrofií, je doporučeno otestovat GR-PRA1 společně s GR-PRA2 a PRA-prcd. S vysokou pravděpodobností v blízké budoucnosti dojde k objevení i další mutace zodpovědné za vznik tohoto onemocnění

Metoda: SOPAgriseq_canine, ngs

Datum vystavení zprávy: 26.05.2025

Datum provedení zkoušky: 13.05.2025 - 26.05.2025

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

Kód pro ověření zprávy je 96BT-9MT4-DJ6A-H72M-9KMQ. 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.