

**Vyšetřovaný**

Vzorek: 16-30035  
Jméno: Phoebe Jane Tonkin Artemis Gold  
Rasa: Zlatý retriever  
Mikročip: 972 270 000 321 892  
Registrační číslo: ČLP/GR/17452  
Datum narození: 4.5.2015  
Pohlaví: samice  
Datum přijetí vzorku: 01.11.2016  
Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice  
Při odběru byla ověřena identita jedince.  
Ověřil/a MVDr. Marie Šteklová

**Zákazník**

Míšek Pavel  
Radošov 192  
36272 Kyselka  
Czech Republic

**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.

Metoda: SOP171-GRPRA1, fragmentační analýza

Datum vystavení zprávy: 08.11.2016

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

