

Detekce mutace  
g.28697542-28705340del7799 genu NHEJ1  
způsobující CEA u několika plemen psů

**Vyšetřovaný**

Vzorek: 19-13527  
Jméno: Adina Dvůr Bažantnice  
Rasa: Kolie krátkosrstá  
Mikročip: 972 273 000 004 700  
Registrační číslo: CMKU/CK/1079/16/18  
Datum narození: 24.04.2016  
Pohlaví: samice  
Datum přijetí vzorku: 16.05.2019  
Vyšetřovaný materiál: krev  
Při odběru byla ověřena identita jedince.  
Ověřil/a MVDr. Michaela Oravská

**Zákazník**

Ing. Lucie Glaserová  
Doubek 109  
25101 Doubek  
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 g.28697542-28705340del7799 genu NHEJ1 způsobující CEA (Collie eye anomaly) u plemen australský ovčák, border kólie, Boykin španěl, lancashirský patař, dlouhosrstý vipet, Nova Scotia Duck Tolling retriever, kólie dlouhosrstá a krátkosrstá, šeltie a silken windhound.

Mutace způsobující CEA je děděna autosomálně recesivně. To znamená, že se nemoc rozvine pouze u jedinců P/P, kteří zdědí od obou svých rodičů mutovaný gen. Přenašeči mutovaného genu N/P jsou klinicky zdraví, ale přenášejí nemoc 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 budou postiženi CEA.

Analýzu provedla partnerská laboratoř. Genomia garantuje kvalitu práce svého partnera.

Metoda: SOP176-CEA, ASA-PCR

Datum vystavení zprávy: 22.05.2019

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře



Genomia s.r.o, Janáčkova 51, 32300 Plzeň, Czech Republic  
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999