

**Vyšetřovaný**

Vzorek: 08-12345  
Jméno: Lassie DEMO  
Rasa: ---  
Tetovací číslo: 1392013  
Mikročip: 123 456 789 012 345  
Registrační číslo: REGQ12345  
Datum narození: 31.12.1909  
Pohlaví: samice  
Datum přijetí vzorku: 25.11.2008  
Vyšetřovaný materiál: krev  
Při odběru byla ověřena identita jedince.

**Zákazník**

Jan Novák  
Dlouhá 1  
30000 Plzeň  
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 c.286C>T v exonu 3 CCDC39 genu způsobující primární ciliární dyskinezi (PCD) u psů plemene Bobtail. PCD je dědičná porucha charakterizována nedostatečnou funkcí řasinek epiteliární sliznice. Pro PCD jsou typické opakované infekce horních a dolních cest dýchacích a snížení plodnosti samců.

Mutace způsobující PCD u bobtailů je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců P/P, kteří mají mutaci v **obou** kopiích CCDC39 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 PCD.**

Metoda: SOP182-PCD, HRMA, akreditovaná metoda

Datum vystavení zprávy: 25.11.2008

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Barbora Bláhová, analytik



Genomia je zkušební laboratoř č.1549 akreditovaná ČIA podle ČSN EN ISO/IEC 17025:2005.

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

