

**Vyšetřovaný**

Vzorek: 18-19616  
Jméno: Frappuccino Dorado Blanco  
Rasa: Zlatý retriever  
Tetovací číslo: 18207  
Mikročip: 203 098 100 411 215  
Registrační číslo: ČLP/GR/18207  
Datum narození: 21.4.2016  
Pohlaví: samec  
Datum přijetí vzorku: 23.07.2018  
Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice  
Při odběru byla ověřena identita jedince.  
Ověřil/a MVDr. Alexandra Netrvalová

**Zákazník**

Roman Kaiml  
Svojsíkova 654  
273 09 Kladno  
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: 24.07.2018

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

