GENOMIA
genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #340923

Detekce mutací c.2685delA
a c.2687_2688insTAGCTA genu CNGB1
způsobujících Pap-PRA 1 u plemen Phalene
a Papilon

Zákazník: Serhii Korenchenko, Mladé gardy 2781/1, 43401 Most 1, Czech Republic
Vyšetřovaný:
Vzorek: 26-14508
Datum přijetí vzorku: 18.06.2026
Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem
Jméno: DANALIYA FLY KODI-ARCH
Rasa: Papillon
Mikročip: 900 263 004 156 117
Registrační číslo: CMKU/PAP/6125/-26/25
Datum narození: 05.05.2025
Pohlaví: samec
Datum odběru: 17.06.2026
Při odběru byla ověřena identita jedince.
Ověřil/a MVDr. Alice Šimková, KVL 7073

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 = positivní)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutací c.2685delA a c.2687_2688insTAGCTA genu CNGB1 způsobujících Pap-PRA1 u plemen Phalene a Papilon. Progresivní retinální atrofie (PRA) je charakterizována velmi rychlou ztrátou funkce tyčinek následovanou ztrátou funkce čípků. Prvním klinickým příznakem bývá zhoršení zraku v tlumeném světle. Později postupně dochází k celkové ztrátě zraku.

Mutace způsobující Pap-PRA1 u plemen Papilon a Phaléne jsou děděny autozomálně recesivně. Nemoc se projeví pouze u jedinců P/P, kteří zdědí mutace od obou rodičů. Jedinci s genotypem N/P se jeví klinicky zdraví, ale geneticky jsou přenašeči nemoci (předávají vadu svým potomkům). V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých (N/N), 50 % potomků přenašečů (N/P) a 25 % zdědí od obou rodičů mutovanou alelu a budou postiženi nemocí Pap-PRA1 (P/P).

Metoda: SOP188-MPS-canine, MPS, v rozsahu akreditace

Datum vystavení zprávy: 25.06.2026
Datum provedení zkoušky: 18.06.2026 - 25.06.2026
Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře



Genomia je zkušební laboratoř č.1549 akreditovaná ČIA podle ČSN EN ISO/IEC 17025:2018.
Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

ilac-MRA L 1549

Kód pro ověření zprávy je F73J-4D8F-TQ57-Y7EM-MH5B. 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.