

Detekce mutace  
c.1451\_1453delinsTACTACTA  
 genu PNPLA1 způsobující ichtyózu  
 u plemene zlatého retrievera

**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 byla detekována v heterozygotním stavu (N/P)**

**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.1451\_1453delinsTACTACTA genu PNPLA1 způsobující onemocnění ichtyózou u plemene zlatý retriever. U nemocných štěňat se již brzy po narození objevuje šupinatění kůže, odlupování kůže přetrvává po celý život jedince. Postupně šupinky tmavnou, kůže se s věkem jedince stává suchou a drsnou. Toto onemocnění většinou nezpůsobuje svědění. U těžce postižených jedinců mohou onemocnění komplikovat sekundární bakteriální, plísňové nebo parazitární infekce.

Mutace způsobující ichtyózu u zlatých retrieverů je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích PNPLA1 genu (jedinci s výsledkem P/P, pozitivní/pozitivní). Přenašeči mutovaného genu (N/P, tzn. negativní/pozitivní) jsou klinicky zdraví, ale mohou přenášet mutaci na své potomky. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých, 50 % potomků přenašečů a 25 % potomků zdědí od obou rodičů mutovaný gen a bude postiženo ichtyózou.

Metoda: SOP171-ICTA, fragmentační analýza, akreditovaná metoda

Datum vystavení zprávy: 24.07.2018

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře



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

