

Zákazník: Roman Kaiml, Svojsíkova 654, 27309 Kladno, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 23-19327

Datum přijetí vzorku: 20.07.2023

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Fantasy Fly Jo-Bear

Rasa: Zlatý retriever

Mikročip: 990 000 005 779 879

Registrační číslo: ČLP/GR/23651/2022

Datum narození: 7.5.2021

Pohlaví: samec

Datum odběru: 19.07.2023

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Jiří Lukáš, KVL 4173

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.1445_1447delinsTACTACTA genu PNPLA1 způsobující ichtyózu 1 u zlatých retrívrů. 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. U zlatých retrívrů se vyskytuje ještě recesivně dědičná ichtyóza 2, která je způsobena mutací v genu ABHD5.

Mutace způsobující ichtyózu 1 je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích PNPLA1 genu (jedinci s výsledkem P/P, pozitivní/positivní). Přenašeči mutovaného genu (N/P, tzn. negativní/positivní) 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: SOPAgriseq_canine, ngs

Datum vystavení zprávy: 01.08.2023

Datum provedení zkoušky: 20.07.2023 - 01.08.2023

Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře



Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

Kód pro ověření zprávy je 2EX6-1YFB-CMHY-XBA9-7AM5. 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 vzorku tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.