

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)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.1006_1019del genu ABHD5 způsobující ichtyózu 2 u zlatých retrívrů. První příznaky odlupování šupinek může se začínají rozvíjet brzy po narození, míra projevu symptomů se mezi jedinci liší – od počáteční mírné tvorby světlých šupin až po postupné vytváření větších ploch tmavých šupin. V některých případech také dochází k sekundárním infekcím v postižených místech může vlivem působení bakterií či plísni. U zlatých retrívrů se vyskytuje ještě recesivně dědičná ichtyóza 1, která je způsobena mutací v genu PNPLA1.

Mutace způsobující ichtyózu 2 je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích ABHD5 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