

**Zákazník:** Dušan Kollárik, Belá 33, 03811 Belá-Dulice, Slovak Republic

**Vyšetřovaný:**

Vzorek: 23-01202

Datum přijetí vzorku: 23.01.2023

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

**Jméno:** GIANNA Bella Aurea

**Rasa:** Zlatý retriever

Mikročip: 941 000 023 870 583

Registrační číslo: SPKP 3603/21

Datum narození: 15.5.2019

Pohlaví: samice

Datum odběru: 19.01.2023

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Lenka Blahušiaková, KVL 0814

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\_CP, ngs

Datum vystavení zprávy: 03.02.2023

Datum provedení zkoušky: 23.01.2023 - 03.02.2023

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 K3EW-QEB3-EB7X-K3CE-5W65. 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.