

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 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.1445_1447delinsTACTACTA genu PNPLA1 způsobující ichthyózu 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 ichthyóza 2, která je způsobena mutací v genu ABHD5.

Mutace způsobující ichthyózu 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 ichthyózou.

Metoda: SOPAgriseq_canine_TD, 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 99BY-JJHC-CNYJ-79H4-W2WH. 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.