

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

Vzorek: 25-05401

Datum přijetí vzorku: 04.03.2025

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Heidi Bella Aurea**Rasa:** Zlatý retriever

Mikročip: 941 000 026 557 633

Registrační číslo: SPKP 4826/24

Datum narození: 17.6.2023

Pohlaví: samice

Datum odběru: 28.02.2025

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Juraj Chorváth, 0011

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 retrívů. 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 retrívů 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: SOPAseq_canine, ngs, v rozsahu akreditace

Datum vystavení zprávy: 14.03.2025

Datum provedení zkoušky: 04.03.2025 - 14.03.2025

Schválila: Mgr. Markéta Dajbychová, zástupce vedoucí laboratoře

Genomia je zkušební laboratoř č.1549 akreditovaná ČIA podle ČSN EN ISO/IEC 17025:2018.

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 8TY7-XYDA-4YH1-N8BR-9AF7. 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 zkoušenému vzorku, tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.