

**Zákazník:** Lucie Klesová, Vigantice 162, 75661 Vigantice, Czech Republic**Vyšetřovaný:**

Vzorek: 25-41906

Datum přijetí vzorku: 13.05.2025

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

**Jméno:** Alma Bohemica Aurum**Rasa:** Zlatý retriever

Mikročip: 953010007305697

Registrační číslo: ČLP/GR/25733

Datum narození: 27.01.2024

Pohlaví: samice

Datum odběru: 10.05.2025

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a Ing. Jana Kůsová, Genomia s.r.o.

**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 ichtyózu 1 u zlatých retrívřů. 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 retrívřů 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, v rozsahu akreditace

Datum vystavení zprávy: 26.05.2025

Datum provedení zkoušky: 13.05.2025 - 26.05.2025

Schválila: Mgr. Martina Šafrová, 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 CDFD-9C8Y-BCJN-AF89-8K3A. 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.