

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 Kúsová, Genomia s.r.o.

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 kůže 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 kůže vlivem působení bakterií či plísní. 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, 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 9HM4-59BY-717K-TCMM-C3XD. 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.