

Detekce mutace
c.1451_1453delinsTACTACTA
 genu PNPLA1 způsobující ichtyózu
 u plemene zlatého retrievera

Zákazník: Michaela Kepková, U Velkého rybníka 39/2073, 30100 Plzeň, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 22-18756

Datum přijetí vzorku: 08.07.2022

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Ayesha Bohemian Golden Smile

Rasa: Zlatý retriever

Mikročip: 203 098 100 549 327

Registrační číslo: ČLP/GR/23553

Datum narození: 29.1.2022

Pohlaví: samice

Datum odběru: 08.07.2022

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a Ing. Irena Rusková, 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.1451_1453delinsTACTACTA genu PNPLA1 způsobující onemocnění ichtyózou u plemene zlatý retriever. 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.

Mutace způsobující ichtyózu u zlatých retrieverů je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích PNPLA1 genu (jedinci s výsledkem P/P, pozitivní/pozitivní). Přenašeči mutovaného genu (N/P, tzn. negativní/pozitivní) 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: SOP171-ICTA, fragmentační analýza

Datum vystavení zprávy: 14.07.2022

Datum provedení zkoušky: 08.07.2022 - 14.07.2022

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 K8A2-F7WE-FT16-MM36-2QBF. 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.

Zákazník: Michaela Kepková, U Velkého rybníka 39/2073, 30100 Plzeň, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 22-18756

Datum přijetí vzorku: 08.07.2022

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Ayesha Bohemian Golden Smile

Rasa: Zlatý retriever

Mikročip: 203 098 100 549 327

Registrační číslo: ČLP/GR/23553

Datum narození: 29.1.2022

Pohlaví: samice

Datum odběru: 08.07.2022

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a Ing. Irena Rusková, Genomia s.r.o.

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.669delA v TTC8 genu způsobující onemocnění GR-PRA2 (Golden Retriever progresivní retinální atrofie) u plemene zlatý retriever. Onemocnění se vyznačuje ztrátou zraku v důsledku degenerace fotoreceptorových buněk sítnice. Většina případů GR-PRA2 je klinicky k nerozeznání od jiných forem PRA. Věk diagnózy je nejčastěji v relativně pozdním věku, přibližně v pěti letech.

Mutace způsobující GR-PRA2 je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců P/P, kteří mají mutaci v obou kopiích TTC8 genu. Přenašeči mutovaného genu N/P jsou klinicky zdraví, ale mohou přenášet mutaci na své potomky. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých (N/N), 50 % potomků přenašečů (N/P) a 25 % potomků (P/P) zdědí od obou rodičů mutovaný gen a bude postiženo GR-PRA2.

V případě podezření, že by pes mohl trpět retinální atrofií, je doporučeno otestovat GR-PRA2 společně s GR-PRA1 a PRA-prcd. S vysokou pravděpodobností v blízké budoucnosti dojde k objevení i další mutace zodpovědné za vznik tohoto onemocnění

Metoda: SOP171-GRPRA1,2, fragmentační analýza

Datum vystavení zprávy: 14.07.2022

Datum provedení zkoušky: 08.07.2022 - 14.07.2022

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 E9WB-1EQ3-RXDX-N5A9-Q8NY. 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.

Zákazník: Michaela Kepková, U Velkého rybníka 39/2073, 30100 Plzeň, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 22-18756

Datum přijetí vzorku: 08.07.2022

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Ayesha Bohemian Golden Smile

Rasa: Zlatý retriever

Mikročip: 203 098 100 549 327

Registrační číslo: ČLP/GR/23553

Datum narození: 29.1.2022

Pohlaví: samice

Datum odběru: 08.07.2022

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a Ing. Irena Rusková, Genomia s.r.o.

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.5G>A PRCD genu způsobující progresivní retinální atrofii (PRA-prcd) u mnoha psích plemen. Tato genetická porucha způsobuje, že světločivné buňky sítnice (tyčinky a čípky) postupně degenerují a odumírají. Věk nástupu i intenzita onemocnění se odvíjí i od příslušnosti ke konkrétnímu plemeni. Většina postižených psů nakonec oslepnou.

Mutace způsobující PRA-prcd je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců P/P, kteří mají mutaci v obou kopiích PRCD genu. Přenašeči mutovaného genu N/P jsou klinicky zdraví, ale mohou přenášet mutaci na své potomky. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých (N/N), 50 % potomků přenašečů (N/P) a 25 % potomků (P/P) zdědí od obou rodičů mutovaný gen a bude postiženo PRA-prcd.

Je důležité si uvědomit, že ne všechny retinální onemocnění jsou PRA a ne všechny PRA jsou formou PRA-prcd. U řady plemen nebyla objasněna dědičná příčina jejich PRA. Nevylučuje se ani vícero mutací zodpovědných za retinální atrofii u jednoho plemene. Proto se doporučuje každoroční oční vyšetření veterinárním oftalmologem.

Analýzu provedla partnerská laboratoř.

Metoda: SOP182-PRA, HRMA

Datum vystavení zprávy: 18.07.2022

Datum provedení zkoušky: 08.07.2022 - 18.07.2022

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

Zákazník: Michaela Kepková, U Velkého rybníka 39/2073, 30100 Plzeň, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 22-18756

Datum přijetí vzorku: 08.07.2022

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Ayesha Bohemian Golden Smile

Rasa: Zlatý retriever

Mikročip: 203 098 100 549 327

Registrační číslo: ČLP/GR/23553

Datum narození: 29.1.2022

Pohlaví: samice

Datum odběru: 08.07.2022

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a Ing. Irena Rusková, Genomia s.r.o.

Výsledek: Xn/Xn

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.531-2A>G genu DMD způsobující muskulární dystrofii u zlatých retrívřů (GRMD). GRMD je degenerativní svalové onemocnění, způsobující ztrátu aktivní svalové hmoty a pohybové poruchy. Onemocnění se obvykle vyskytuje u štěňat ve věku 8 týdnů, jedinci s těžkou formou onemocnění umírají brzy po diagnóze, zatímco psi s mírnější formou mohou přežít několik let. Mutace způsobující GRMD je X-vázaná recesivní choroba.

Samice mají chromozomy XX. Vzhledem k onemocnění GRMD mají potom tři možnosti:

Xn/Xn - samice s dvěma normálními chromozomy X = normální fenotyp

Xn/Xm - samice s jedním X normálním (Xn) a jedním X mutovaným (Xm) = samice přenašečka. Klinické postižení samic přenašeček je individuální v závislosti na inaktivaci X chromozomu.

Xm/Xm - samice se dvěma postiženými chromozomy X = samice postižené chorobou GRMD

Samci nesou chromozomy XY a vzhledem k onemocnění GRMD mají dvě možnosti:

Xn/Y - zdravý samec

Xm/Y - postižený samec, zdědil od své matky mutovaný chromozom X

Metoda: SOP172-GRMD, přímé sekvenování DNA

Datum vystavení zprávy: 13.07.2022

Datum provedení zkoušky: 08.07.2022 - 13.07.2022

Schválila: Mgr. Markéta Dajbychová, zástupce 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 Y67A-F761-Y9HN-BK1D-7NQH. 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.

Zákazník: Michaela Kepková, U Velkého rybníka 39/2073, 30100 Plzeň, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 22-18756

Datum přijetí vzorku: 08.07.2022

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Ayesha Bohemian Golden Smile

Rasa: Zlatý retriever

Mikročip: 203 098 100 549 327

Registrační číslo: ČLP/GR/23553

Datum narození: 29.1.2022

Pohlaví: samice

Datum odběru: 08.07.2022

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a Ing. Irena Rusková, Genomia s.r.o.

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 2601_2602insC v genu SLC4A3 způsobující onemocnění GR-PRA1 (Golden Retriever progresivní retinální atrofie) u plemene zlatý retriever. Onemocnění se vyznačuje ztrátou zraku v důsledku degenerace fotoreceptorových buněk sítnice. Většina případů GR-PRA1 je klinicky k nerozeznání od jiných forem PRA. Věk diagnózy je nejčastěji v relativně pozdním věku, přibližně v šesti letech.

Mutace způsobující GR-PRA1 je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců P/P, kteří mají mutaci v obou kopiích SLC4A3 genu. Přenašeči mutovaného genu N/P jsou klinicky zdraví, ale mohou přenášet mutaci na své potomky. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých (N/N), 50 % potomků přenašečů (N/P) a 25 % potomků (P/P) zdědí od obou rodičů mutovaný gen a bude postiženo GR-PRA1.

V případě podezření, že by pes mohl trpět retinální atrofií, je doporučeno otestovat GR-PRA1 společně s GR-PRA2 a PRA-prcd. S vysokou pravděpodobností v blízké budoucnosti dojde k objevení i další mutace zodpovědné za vznik tohoto onemocnění

Metoda: SOP171-GRPRA1,2, fragmentační analýza

Datum vystavení zprávy: 14.07.2022

Datum provedení zkoušky: 08.07.2022 - 14.07.2022

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 T6JR-4AMR-X76T-CMX1-2WRY. 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.

Zákazník: Michaela Kepková, U Velkého rybníka 2073/39, 30100 Plzeň, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 23-40173

Datum přijetí vzorku: 01.02.2023

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Ayesha Bohemian Golden Smile

Rasa: Zlatý retriever

Mikročip: 203 098 100 549 327

Registrační číslo: ČLP/GR/23553

Datum narození: 29.01.2022

Pohlaví: samice

Při odběru byla ověřena identita jedince.

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

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.118G>A v SOD1 genu způsobující degenerativní myelopatii (DM) u mnoha plemen psů. Tato mutace bývá někdy označována SOD1A. Nemoc se projevuje postupnou ztrátou schopnosti pohybu, stav se zhoršuje až do úplného ochrnutí. Věk nástupu nemoci i míra závažnosti projevů se mezi plemeny liší.

Mutace SOD1A je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projevuje jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích SOD1 genu (jedinci s výsledkem P/P). Přenašeči mutovaného genu (jedinci s výsledkem N/P) 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 degenerativní myelopatií.

Test nevylučuje existenci jiné, dosud neznámé, mutace způsobující DM. U bernských salašnických psů byla identifikována ještě mutace SOD1B zodpovědná za vznik DM - tento test mutaci SOD1B nezohledňuje.

Analýzu provedla partnerská laboratoř. Genomia garantuje kvalitu práce svého partnera.

Metoda: SOP175-DM, real-time PCR-ASA

Datum vystavení zprávy: 13.02.2023

Datum provedení zkoušky: 01.02.2023 - 13.02.2023

Schválila: Ing. Irena Rusková, analytik



Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

Zákazník: Michaela Kepková, U Velkého rybníka 2073/39, 30100 Plzeň, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 23-40173

Datum přijetí vzorku: 01.02.2023

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Ayesha Bohemian Golden Smile

Rasa: Zlatý retriever

Mikročip: 203 098 100 549 327

Registrační číslo: ČLP/GR/23553

Datum narození: 29.01.2022

Pohlaví: samice

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 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: 13.02.2023

Datum provedení zkoušky: 01.02.2023 - 13.02.2023

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

Zákazník: Michaela Kepková, U Velkého rybníka 2073/39, 30100 Plzeň, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 23-40173

Datum přijetí vzorku: 01.02.2023

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Ayesha Bohemian Golden Smile

Rasa: Zlatý retriever

Mikročip: 203 098 100 549 327

Registrační číslo: ČLP/GR/23553

Datum narození: 29.01.2022

Pohlaví: samice

Při odběru byla ověřena identita jedince.

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

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.934_935delAG genu CLN5, která způsobuje neuronální ceroidní lipofuscinózu (NCL) u zlatých retrieverů. Pro onemocnění NCL které je charakteristické shromažďování lipopigmentů (ceroidu a lipofuscinu) v lysozomech. Onemocnění se projevuje progredujícími neurologickými příznaky, včetně dezorientace, zhoršení motorických funkcí, úzkosti, agrese, záchvatů a potíží s příjmem potravy. Obvykle dochází i ke zhoršení až ztrátě zraku. Počátek a klinický průběh choroby jsou značně proměnlivé a individuální. Příznaky se začínají nejčastěji projevovat po 15 měsících věku. Míra neurodegenerace se s věkem zvyšuje, u všech postižených jedinců se vyvinou psychické abnormality a křeče. Pozorovány mohou být i změny v chůzi a postavení - klopýtavá chůze, ztuhlost nohou, třes.

Mutace způsobující NCL u zlatých retrieverů je děděna autosomálně recesivně. To znamená, že se nemoc rozvine pouze u jedinců P/P, kteří zdědí od obou svých rodičů mutovaný gen. Přenašeči mutovaného genu N/P jsou klinicky zdraví, ale přenášejí nemoc na své potomky. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých (N/N), 50 % potomků přenašečů (N/P) a 25 % potomků (P/P) zdědí od obou rodičů mutovaný gen a budou postiženi NCL.

Metoda: SOP171-NCL5-GR, fragmentační analýza

Datum vystavení zprávy: 14.02.2023

Datum provedení zkoušky: 01.02.2023 - 14.02.2023

Schválila: Ing. Irena Rusková, analytik



Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999