

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

Zákazník: Míšek Pavel, Radošov 192, 36272 Kyselka, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 22-31704

Datum přijetí vzorku: 15.11.2022

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Nelson Golden Victory

Rasa: Zlatý retriever

Tetovací číslo: BNY 4513

Mikročip: 643 099 011 505 604

Registrační číslo: ČLP/GR/23461

Datum narození: 11.06.2021

Pohlaví: samec

Datum odběru: 14.11.2022

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Sabina Marie Šteklová, KVL 4726

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.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 projevuje 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: 22.11.2022

Datum provedení zkoušky: 15.11.2022 - 22.11.2022

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