

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

Vyšetřovaný

Vzorek: 16-30034
Jméno: Thevenet Pure Passion
Rasa: Zlatý retriever
Mikročip: 941 000 018 267 972
Registrační číslo: LOE2289496
Datum narození: 15.08.2015
Pohlaví: samec
Datum přijetí vzorku: 01.11.2016
Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice
Při odběru byla ověřena identita jedince.
Ověřil/a MVDr. Marie Štekllová

Zákazník

Míšek Pavel
Radošov 192
36272 Kyselka
Czech Republic

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_1, fragmentační analýza, akreditovaná metoda v rámci flexibilního rozsahu akreditace

Datum vystavení zprávy: 08.11.2016

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře



Genomia je zkušební laboratoř č.1549 akreditovaná ČIA podle ČSN EN ISO/IEC 17025:2005.

Genomia s.r.o, Janáčkova 51, 32300 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

