

Zákazník: MVDr. Alois Láznička, V Koutech 9, 257 21 Poříčí nad Sázavou, Czech Republic**Vyšetřovaný:**

Vzorek: 22-32517

Datum přijetí vzorku: 24.11.2022

Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Cierry Anne**Rasa: Kavalír King Charles španěl**

Mikročip: 900 203 000 044 726

Datum narození: 15.02.2020

Pohlaví: samice

Datum odběru: 22.11.2022

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Alois Láznička, KVL 4879

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.977delC FAM83H genu způsobující onemocnění CKCSID (kongenitální keratoconjunctivitis sicca s ichthyosiformní dermatózou), obecně známé jako syndrom „suchého oka a kudrnaté srsti“ (dry eye curly coat syndrome) u psů plemene Cavalier King Charles Spaniel. CKCSID je dědičné onemocnění ovlivňující zejména oči, kůži a drápy. U nemocných dochází ke snížení produkce slz a slzného filmu, což vede k vysychání rohovky. Kůže na břiše je nadměrně pigmentovaná a zrohovatělá. Přetrvávající odlupování pokožky vede ke škrábání. Polštářky tlap v časně dospělosti nadměrně rohovatí. Vyskytují se abnormality drápů, které způsobují bolest a kulhání. Postižený pes také často inklinuje k onemocnění zubů.

Mutace způsobující CKCSID je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projevuje jen u jedinců P/P, kteří mají mutaci v obou kopiích FAM83H 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 CKCSID.

Metoda: SOP171-CKCSID, fragmentační analýza

Datum vystavení zprávy: 06.12.2022

Datum provedení zkoušky: 24.11.2022 - 06.12.2022

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 3MWW-C61E-39H8-SWR4-BJ8Y. 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: MVDr. Alois Lázníčka, V Koutech 9, 257 21 Poříčí nad Sázavou, Czech Republic**Vyšetřovaný:**

Vzorek: 22-32517

Datum přijetí vzorku: 24.11.2022

Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Cierry Anne**Rasa: Kavalír King Charles španěl**

Mikročip: 900 203 000 044 726

Datum narození: 15.02.2020

Pohlaví: samice

Datum odběru: 22.11.2022

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Alois Lázníčka, KVL 4879

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 rozsáhlé delece 15,7 kb v genu BCAN způsobující Episodic Falling Syndrome (EFS) u psů plemene Cavalier King Charles Spaniel. Příznaky EFS jsou způsobeny dočasnou neschopností uvolnit postiženou končetinu a svaly trupu. Četnost, typ a závažnost epizod se může měnit s věkem psa.

Mutace způsobující EFS je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích BCAN 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 EFS.

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

Datum vystavení zprávy: 05.12.2022

Datum provedení zkoušky: 24.11.2022 - 05.12.2022

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 C79F-YNNB-3EKF-QMDK-D712. 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.