GENOMIA
genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #137907

Detekce mutace c.977delC genu FAM83H způsobující onemocnění CKCSID u plemene Cavalier King Charles Spaniel

Vyšetřovaný
Vzorek: 19-28918
Jméno: Berry Arconte Cani
Rasa: Kavalír King Charles španěl
Mikročip: 945 000 006 044 622
Registrační číslo: CMKU/CKC/15570/17/19
Datum narození: 02.08.2017
Pohlaví: samice
Datum přijetí vzorku: 06.11.2019
Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice
Při odběru byla ověřena identita jedince.
Ověřil/a MVDr. Kateřina Černá

Zákazník
Pavlína Lavičková
Jabloňová 2929/30
10600 Praha 10
Czech Republic

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 = positivní)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.977delC FAM83H genu způsobující onemocnění CKCSID (kongenitální keratoconjuctivitis sicca s ichtysioformní 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 časné 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 projeví 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: 13.11.2019
Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

verified and certified document
GENOMIA

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 RAD3-3AEQ-6FEX-TWNR-8R13. 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 zkoušené položce.