Vetascien Ltd

Certificate of EFS test

Episodic Falling Syndrome (EFS) in Cavalier King Charles Spaniel

This certificates that

ABBY BENNETT Jollynea´s

Cavalier King Charles Spaniel

Microchip: 900 008 800 408 404, Date of birth: 29.1.2013, Reg#: CMKU/CKC/13166/13/15

Tested Genetically Normal

sample was certified by veterinary technician
and result was published under certificate number #106B/340 on

February 22, 2018

15,7 kbp deletion in BCAN gene

tested genetic mutation

Pavlína Lavičková

Jabloňová 2929/30, Praha 10, Czech Republic

customer

Vetascien Limited, Sheung Wan, Hong Kong, www.vetascien.com, e-mail: lab@vetascien.com

GENOMIA
genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #105492

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

Vyšetřovaný
Vzorek: 18-02917
Jméno: ABBY BENNETT Jollynea´s
Rasa: Kavalír King Charles španěl
Mikročip: 900 008 800 408 404
Registrační číslo: CMKU/CKC/13166/13/15
Datum narození: 29.1.2013
Pohlaví: samice
Datum přijetí vzorku: 07.02.2018
Vyšetřovaný materiál: krev
Při odběru byla ověřena identita jedince.
Ověřil/a MVDr. Petr Gbelec

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: SOP169-CKCSID, HRMA, akreditovaná metoda

Datum vystavení zprávy: 12.02.2018
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

ilac-MRA L 1549

GENOMIA
genetic laboratory

Result certificate #105492

Detection of c.977delC mutation FAM83H gene causing CKCSID in Cavalier King Charles spaniel

Sample
Sample: 18-02917
Name: ABBY BENNETT Jollynea´s
Breed: Cavalier King Charles Spaniel
Microchip: 900 008 800 408 404
Reg. number: CMKU/CKC/13166/13/15
Date of birth: 29.1.2013
Sex: female
Date received: 07.02.2018
Sample type: blood
The identity of the animal has been checked by MVDr. Petr Gbelec

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

Result: Mutation was not detected (N/N)

Legend: N/N = wild-type genotype. N/P = carrier of the mutation. P/P = mutated genotype (individual will be most probably affected with the disease). (N = negative, P = positive)

Explanation

Presence or absence of c.977delC FAM83H gene causing CKCSID (congenital keratoconjunctivitis sicca and ichthyosiform dermatosis), commonly known as dry eye curly coat syndrome, in Cavalier King Charles Spaniel breed was tested. CKCSID is an inherited disorder characterized by defects of eyes, skin and claws. Affected dogs have reduced production of tears and tear film that may result in severe disorder of cornea. Ventral abdominal skin becomes hyperpigmented and hyperkeratinised. Persistent shedding of skin leads to scratching. Footpads are hyperkeratinised from young adulthood with claws growth abnormalities causing pain and lameness. Affected dogs also tend to suffer increased dental disease.

Mutation that causes CKCSID is inherited as an autosomal recessive trait. That means the disease affects dogs with P/P genotype only. The dogs with N/P genotype are considered carriers of the disease (heterozygotes). In offspring of two heterozygous animals following genotype distribution can be expected: 25 % N/N, 25 % P/P and 50 % N/P.

Method: SOP169-CKCSID, HRMA, accredited method

Report date: 12.02.2018
Responsible person: Mgr. Martina Šafrová, Laboratory Manager



Genomia is accredited according to ISO/IEC 17025:2005 under #1549.

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

ilac-MRA L 1549

Without a written consent by the lab, the report must not be reproduced unless as a whole. This result is valid only for the submitted sample.