

**Zákazník:** Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic

**Vyšetřovaný:**

Vzorek: 08-12345

Datum přijetí vzorku: 25.11.2008

Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem

**Jméno:** Lassie DEMO

**Rasa:** ---

Tetovací číslo: 1392013

Mikročip: 123 456 789 012 345

Registrační číslo: REGQ12345

Datum narození: 31.12.1909

Pohlaví: samice

Datum odběru: 25.11.2008

Při odběru byla ověřena identita jedince.

**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 ichtyosiformní 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 břicho 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: 30.11.2008

Datum provedení zkoušky: 25.11.2008 - 30.11.2008

Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

