GENOMIA
genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #012345

Screening dědičných chorob a vzhledových znaků psa

Zákazník: Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic
Vyšetřovaný:
Vzorek: 21-12345
Datum přijetí vzorku: 01.02.2021
Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem
Jméno: Lassie DEMO
Rasa: Plemeno
Tetovací číslo: 1392013
Mikročip: 123 456 789 012 345
Registrační číslo: REGQ12345
Datum narození: 1.1.2020
Pohlaví: samice
Datum odběru: 01.02.2021
Při odběru byla ověřena identita jedince.

Sumarizace zdravotních výsledků

C/C: 1 | bez vlivu: 7 | zdravý: 259 | může mít vliv: 2 | přenašeč: 4

Vzhledové vlastnosti

Název	Zkratka	Gen	Mutace	Kopií	Hodnocení
Lokus A, recesivní černá	a allele	ASIP	c.286C>T	0	bez vlivu
Lokus A, sable	A^y allele	ASIP	c.246G>T, c.250G>A	0	bez vlivu
Lokus K, dominantní černá nebo žíhaná	K allele	CBD103	c.67_69delGGA	1	může mít vliv
Lokus K, recesivní žlutá	ky allele	CBD103	c.67_69delGGA	1	přenašeč
Zakřivený ocásek, Robinow-like syndrom		DVL2	c.2051del	0	bez vlivu
Délka srsti	allele M3	FGF5	c.556_571del	0	bez vlivu
Délka srsti	allele M4	FGF5	c.559_560dupGG	0	bez vlivu
Délka srsti	allele M5	FGF5	c.578C>T	0	bez vlivu
Délka srsti	allele M1	FGF5	c.284G>T	2	dlouhá srst
Lokus cocoa		HPS3	c.2420G>A	0	bez vlivu
Panda White Spotting (objeven u německých ovčáků)		KIT	c.140_141insA	0	bez vlivu
Kudrnatá srst	c1 allele	KRT71	c.451C>T	0	bez vlivu
Lokus EM, melanistická maska	EM allele	MC1R	c.790A>G	0	bez vlivu
Lokus E, recesivní červená	e1 allele	MC1R	c.916C>T	2	krémová/červená
Lokus E, recesivní červená	e2 allele	MC1R	c.-432G>C	0	bez vlivu
Lokus E, recesivní červená	e3 allele	MC1R	c.816_817del	0	bez vlivu
Lokus E, grizzle a domino	allele EG	MC1R	c.233G>T	0	bez vlivu
Lokus E, sable (objeveno u kokršpanělů)	allele EH	MC1R	c.250G>A	0	bez vlivu
Lokus I, ředění feomelaninu	Locus I	MFSD12	c.151C>T	0	bez vlivu
Lokus D, ředění eumelaninu	d1 allele	MLPH	c.-22G>A	0	bez vlivu

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 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. 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 zkoušenému vzorku, tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.

SAMPLE

Lokus D, ředění eumelaninu	d2 allele	MLPH	c.705G>C	0	bez vlivu
Harlequin zbarvení	h allele	PSMB7	c.146T>G	0	bez vlivu
Bezsrstost (objevena u amerických bezsrstých teriérů)		SGK3	c.287_290delTTAG	0	bez vlivu
Krátkoocasost		T	c.189C>G	0	bez vlivu
Locus B, čokoládová	b^d allele	TYRP1	c.1033_1035del	1	může mít vliv
Locus B, čokoládová	b^s allele	TYRP1	c.991C>T	0	bez vlivu
Locus B, čokoládová	b^c allele	TYRP1	c.121T>A	2	hnědá
Lokus B, čokoládová (objevena u australských ovčáků)	b^{aus} allele	TYRP1	c.555T>G	0	bez vlivu

Dominantně dědičná onemocnění

Název	Zkratka	Gen	Mutace	Kopií	Hodnocení
Ichtyóza (objevena u německých ovčáků)	ICTA	ASPRV1	c.1052T>C	0	zdravý
Vícečetné oční vady (objeveny u bobtailů)	MOD	COL11A1	c.1775T>C	0	zdravý
Craniomandibulární osteopatie (objeveno u teriérů)	CMO	COL1A1	c.1332C>T	0	zdravý
Osteogenesis imperfecta (objevena u zlatých retrívrů)		COL1A1	c.1145G>C	0	zdravý
Osteogenesis imperfecta (objevena u bíglů)	OI	COL1A2	c.3656_3859delinsTGTCATTGG	0	zdravý
Centronukleární myopatie (objevena u border kolií)	CNM	DNM2	c.1393C>T	0	zdravý
Renální cystadenokarcinom a nodulární dermatofibróza (objevena u německých ovčáků)	RCND	FLCN	c.764A>G	0	zdravý
Alexandrova choroba (objevena u labradorských retrívrů)		GFAP	c.719G>A	0	zdravý
Polyneuropatie (objevena u leonbergerů)	LPN2	GJA9	c.1107_1108delAG	0	zdravý
Polyneuropatie (objevena u zlatých retrívrů)		MPZ	c.434T>C	0	zdravý
Svalová hypertrofie, dvojité osvalení (objeveno u vipetů)		MSTN	c.939_940delTG	0	zdravý
Syndrom periodické horečky (objeven u šarpejů)	SPAID	MTBP	c.2623G>A	0	zdravý
May-Hegglinova anomálie (objevena u mopsů)	MHA	MYH9	c.5521G>A	0	zdravý
Polycystické onemocnění ledvin (objeveno u anglických bulteriérů)	BTPKD	PKD1	c.9559G>A	0	zdravý
Dominantní progresivní retinální atrofie (objevena u anglických mastifů a bullmastifů)	AD-PRA	RHO	c.11C>G	0	zdravý
Maligní hypertermie (objevena u mnoha plemen)	MH	RYR1	c.1643T>C	0	zdravý
Opožděné pooperační krvácení (objeveno u skotských jeleních psů)	DEPOH	SERPINF2	c.605C>T	0	zdravý
Cystinurie II-A (objevena u australských honáckých psů a koolií)		SLC3A1	c.1098_1103del	0	zdravý
Cystinurie II-B (objevena u trpasličích pinčů)		SLC7A9	c.964G>A	0	zdravý

Recesivně dědičná onemocnění

Název	Zkratka	Gen	Mutace	Kopií	Hodnocení
Stargardtova choroba 1 (objevena u labradorských retrívrů)	STGD	ABCA4	c.4176dup	0	zdravý
Dilatační kardiomyopatie (objevena u manchesterských teriérů)	DCM	ABCC9	c.3557G>A	0	zdravý
Ichthyóza 2 (objevena u zlatých retrívrů)	ICTA2	ABHD5	c.1006_1019del	0	zdravý
Amelogenesis imperfecta (objevena u akit)	AI	ACP4	c.1189dupG	0	zdravý

SAMPLE

Malabsorpce lipidů (objevena u australských kelpií)	ILM	ACSL5	g.23380074_23483377del	0	zdravý
Primární glaukom s otevřeným úhlem (objeven u norských losích psů)	POAG	ADAMTS10	c.1159G>A	0	zdravý
Primární glaukom s otevřeným úhlem (objeveno u bíglů)	POAG	ADAMTS10	c.1981G>A	0	zdravý
Primární luxace čočky (objevena u mnoha plemen)	PLL	ADAMTS17	c.1473+1G>A	0	zdravý
Primární glaukom s otevřeným úhlem a primární luxace čočky (objevena u Shar Pei)	POAG-PLL	ADAMTS17	c.3069_3074del	0	zdravý
Rozštěp pysku (objeveno u Nova Scotia Duck Tolling retrívrů)	CLPS (CL/P)	ADAMTS20	c.1358_1359del	0	zdravý
Musladin-Leuke syndrom (objeven u bíglů)	MLS	ADAMTSL2	c.661C>T	0	zdravý
Glykogenóza IIIa (objevena u curly-coated retrieverů)	GSD IIIa	AGL	c.4223del	0	zdravý
Zánětlivé plicní onemocnění (objeveno u border kolií)	IPD	AKNA	c.2717_2720delACAG	0	zdravý
Deficit sukcinátsemialdehyd dehydrogenázy (objeven u saluk)	SSADHD	ALDH5A1	c.866G>A	0	zdravý
Hypofosfatázie (objevena u karelských medvědích psů)		ALPL	c.1301T>G	0	zdravý
Syndrom perzistujícího Müllerova vývodu (objeveno u malých kníračů)	PMDS	AMHR2	c.262C>T	0	zdravý
Syndrom akutní respirační tísně (objeven u dalmatinů)	ARDS	ANLN	c.31C>T	0	zdravý
Scottův syndrom (objeven u německých ovčáků)	CSS	ANO6	c.1934+1G>A	0	zdravý
Polyneuropatie (objevena u svatobernardských psů a leonbergerů)	LPN1	ARHGEF10	c.1955_1958+6del	0	zdravý
Mukopolysacharidóza VI (objevena u trpasličích pinčů)	MPS VI	ARSB	c.910G>A	0	zdravý
Neurální cerebelární ataxie 4A (objevena u amerických staffordširských teriérů a amerických pitbullteriérů)	NCL-A	ARSG	c.296G>A	0	zdravý
Neonatální encefalopatie se záchvaty (objevena u velkých pudlů)	NEWS	ATF2	c.152T>G	0	zdravý
Lysozomální střádavé onemocnění (objeveno u Lagotto romagnolo)	LSDs	ATG4D	c.1288G>A	0	zdravý
Neuronální ceroidní lipofuscinóza 12 (objevena u tibetských teriérů)	NCL 12	ATP13A2	c.1623del	0	zdravý
Neuronální ceroidní lipofuscinóza 12 (objevena u australských honáckých psů)	NCL12	ATP13A2	c.1118C>T	0	zdravý
Bardet-Biedlův syndrom 2 (objeven u šeltií)	BBS2	BBS2	c.1222G>C	0	zdravý
Bardet-Biedlův syndrom 4 (objeven u puli)	BBS4	BBS4	c.58A>T	0	zdravý
Episodic Falling Syndrom (objeven in Cavalier King Charles špěnělů)	EFS	BCAN	c.-13991_466+85delinsGGCCTT	0	zdravý
Multifokální retinopatie typ 1 (objevena u Boerboel, Bull Mastiff, English Mastiff, Great Pyrenees)	CMR1	BEST1	c.73C>T	0	zdravý
Multifokální retinopatie 2 (objevena u Coton de Tulear)	CMR2	BEST1	c.482G>A	0	zdravý
Multifokální retinopatie 3 (objevena u Finnish Lapphund, Lapponian Herder)	CMR3	BEST1	c.1388del	0	zdravý
Dědičná myopatie (objevena u německých dog)	IMGD	BIN1	c.786-2A>G	0	zdravý
Spinocerebelární ataxie, ataxie s pozdním nástupem (objevena u Russell Teriérů)	LOA	CAPN1	c.344G>A	0	zdravý
Mycobacterium Avium Complex (objeveno u malých kníračů)	MAC	CARD9	deletion	0	zdravý
Hypokatalasie (objevena u bíglů a dalších plemen)		CAT	c.979G>A	0	zdravý
Progresivní retinální atrofie s časným nástupem (objevena u portugalských vodních psů)	EOPRA	CCDC66	c.2262_c.2263insA	0	zdravý

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 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. 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 zkoušenému vzorku, tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.

SAMPLE

Hluchota (objevena u beauceronů)		CDH23	c.700C>T	0	zdravý
Kongenitální myastenický syndrom (objeven u dánských krátkosrstých ohařů)	CMS	CHAT	c.85G>A	0	zdravý
Myastenický syndrom (objeven u Heideterrierů)	CMS	CHRNE	c.1436_1437insG	0	zdravý
Myastenický syndrom (objeven u Russell teriérů)	CMS	CHRNE	c.636_637insC	0	zdravý
Kongenitální myotonie (objevena u miniaturních kníračů)	MC	CLCN1	c.803C>T	0	zdravý
Kongenitální myotonie (objevena u australských honáckých psů a border kolií)	MC	CLCN1	c.2647_2648insA	0	zdravý
Neuronální ceroidní lipofuscinóza (objevena u border kolií)	NCL5	CLN5	c.619C>T	0	zdravý
Neuronální ceroidní lipofuscinóza 6 (objevena u australských ovčáků)	NCL6	CLN6	c.829T>C	0	zdravý
Neuronální ceroidní lipofuscinóza 8 (objevena u anglických setrů)	NCL8	CLN8	c.491T>C	0	zdravý
Neuronální ceroidní lipofuscinóza (objevena u alpských jezevčíkovitých brakýřů)	NCL8	CLN8	g.30852988_30902901del	0	zdravý
Progresivní retinální atrofie (objevena u šeltií)	PRA	CNGA1	c.1752_1755del	0	zdravý
Achromatopsie (objevena u německých ovčáků)		CNGA3	c.1270C>T	0	zdravý
Achromatopsie (objevena u labradorských retrívrů)		CNGA3	c.1931_1933del	0	zdravý
Progresivní retinální atrofie (objevena u papillonů)	Pap-PRA1	CNGB1	c.2387_2389delinsCTAGCTAC	0	zdravý
Achromatopsie 3 (objevena u německých ohařů krátkosrstých)		CNGB3	c.784G>A	0	zdravý
Paralýza hrtanu spojená s polyneuropatií (objevena u labradorských retrívrů, leonbergerů, bernardýnů)	LPPN3	CNTNAP1	c.2810G>A	0	zdravý
Familiární nefropatie (objevena u anglických kokršpanělů)	FN	COL4A4	c.115A>T	0	zdravý
Hereditární nefropatie (objevena u anglických špringršpanělů)	ARHN	COL4A4	c.2713C>T	0	zdravý
Muskulární dystrofie (objevena u landseerů)	MDL	COL6A1	c.289G>T	0	zdravý
Svalová dystrofie Ullrichova typu (objevena u labradorských retrívrů)	MDL	COL6A3	c.4726C>T	0	zdravý
Svalová dystrofie Ullrichova typu (objevena u labradorských retrívrů)	MDL	COL6A3	c.6210+1G>A	0	zdravý
Svalová dystrofie Ullrichova typu (objevena u amerických stafordšírských teriérů)	MDL	COL6A3	c.6398del	0	zdravý
Epidermolysis bullosa (objevena u zlatých retrívrů)		COL7A1	c.5716G>A	0	zdravý
Dystrofická epidermolysis bullosa (objevena u středoasijských pasteveckých psů)	RDEB	COL7A1	c.4579C>T	0	zdravý
Neuronální ceroidní lipofuscinóza 10 (objevena u amerických buldoků)	NCL10	CTSD	c.597G>A	0	zdravý
Imerslund-Gräsbeck syndrom, střevní malabsorpce kobalaminu (objevena u biglů)	IGS	CUBN	c.786del	0	zdravý
Imerslund-Gräsbeck syndrom, střevní malabsorpce kobalaminu (objevena u border kolií)	IGS	CUBN	c.8392del	0	zdravý
Imerslund-Gräsbeck syndrom, střevní malabsorpce kobalaminu (objevena u komondorů)	IGS	CUBN	c.8746+1G>A	0	zdravý
Křivice typu 1A, spojená s nedostatkem vitaminu D (objevena u mopsů)		CYP27B1	c.261C>A	0	zdravý
Myoklonická epilepsie (objevena u rhodéských ridgebacků)	JME	DIRAS1	c.564_567del	0	zdravý

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 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. 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 zkoušenému vzorku, tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.

SAMPLE

Zátěží indukovaný kolaps (objeven u labradorských retrívrů)	EIC	DNM1	c.767G>T	0	zdravý
Dyserytropoetická anémie a myopatický syndrom (objeven u labradorských retrívrů)	DAMS	EHBP1L1	c.388C>T	0	zdravý
Amelogenesis imperfecta (objevena u italských chrtíků)	AI	ENAM	c.1991_1995delTTTCC	0	zdravý
Hluchota (objevena u rhodéských ridgebacků)		EPS8L2	c.1033_1044del	0	zdravý
Deficit faktoru VII (objeven u mnoha plemen)	FVII def	F7	c.407G>A	0	zdravý
Raine-syndrom, dentální hypomineralizace (objevena u border kolií)	RS	FAM20C	c.899C>T	0	zdravý
Palmoplantární hyperkeratóza (objevena u irských teriérů a kromforländerů)	HFH	FAM83G	c.155G>C	0	zdravý
Fanconiho syndrom (objeven u basenjiů)	FS	FAN1	g.38013703_38014019del	0	zdravý
Deficit adheze leukocytů III (objeven u německých ovčáků)	LAD3	FERMT3	c.1349_1350insAAGACGGCTGCC	0	zdravý
Hypomyelinizace centrálního nervového systému (objevena u výmarského ohaře)		FNIP2	c.1078del	0	zdravý
Katarakra (objevena u korthalsových grifonů)		FYCO1	c.2024delG	0	zdravý
Glykogenóza Ia (objevena u maltézských psíků)	GSDIa	G6PC	c.363G>C	0	zdravý
Glykogenóza II, Pompeho choroba (objevena u laponských psů)	GSDII	GAA	c.2237G>A	0	zdravý
Globoidní celulární leukodystrofie, Krabbova nemoc (objevena u West Highland White teriérů a Cairn teriérů)	GLD	GALC	c.473A>C	0	zdravý
Syndrom akrální mutilace (objeven u anglický špringršpanělů a dalších plemen)	AMS	GDNF	g.70875561C>T	0	zdravý
Gangliosidóza 1 (objevena u plemene aljašský husky)	GM1	GLB1	c.1688_1706dup	0	zdravý
Gangliosidóza 1 (objevena u portugalských vodních psů)	GM1	GLB1	c.179G>A	0	zdravý
Gangliosidosa 1 (objevena u Shiba-Inu)	GM1	GLB1	c.1649delC	0	zdravý
Bernard-Soulierův syndrom (objeven u kokršpanělů)	BSS	GP9	c.127_*2052del	0	zdravý
Progresivní retinální atrofie (objevena u německých špiců)	PRA	GUCY2D	c.1598_1599insT	0	zdravý
Mukopolysacharidóza VII (objevena u německých ovčáků)	MPS VII	GUSB	c.497G>A	0	zdravý
Mukopolysacharidóza VII (objevena u brazilských teriérů)	MPS VII	GUSB	c.866C>T	0	zdravý
Centronukleární myopatie (objevena u labradorských retrieverů)	CNM	HACD1	c.203_204ins[N[236];CACACAAAGGTTT]	0	zdravý
Ataxie (objevena u norských losích psů)		HACE1	c.1001del	0	zdravý
Narcolepsie (objevena u jezevčíků)		HCRTR2	c.160G>A	0	zdravý
Narcolepsie (objevena u labradorských retrívrů)		HCRTR2	c.1105+5G>A	0	zdravý
Spondylokostální dysostóza, Comma Defect (objevena u malých kníračů)	SCD	HES7	c.126delG	0	zdravý
Gangliosidóza typ I (objevena u japan chinů)	GM2	HEXA	c.967G>A	0	zdravý
Gangliosidosa 2, Sandhoffova nemoc (objevena u toy pudlů)	GM2	HEXB	c.391del	0	zdravý
Gangliosidosa 2 (objevena u Shiba-Inu)	GM2	HEXB	c.618_620delCCT	0	zdravý
Progresivní retinální atrofie 1 (objevena u malých kníračů)	PRA1	HIVEP3	g.1432293G>A	0	zdravý
Progresivní retinální atrofie (objevena u lapinporokoir)	PRA	IFT122	c.3176G>A	0	zdravý

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 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. 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 zkoušenému vzorku, tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.

SAMPLE

Difuzní cystická dysplazie ledvin a jaterní fibróza (objevena u Norwich teriéra)	HRFCD	INPP5E	c.1572+5G>A	0	zdravý
Chondrodysplazie (objevena u norských losích psů a karelských medvědích psů)		ITGA10	c.2083C>T	0	zdravý
Trombastenie (objevena u deerhoundů)		ITGA2B	c.1192G>C	0	zdravý
Trombastenie (objevena u pyrenejských horských psů)		ITGA2B	c.1360_1373dup	0	zdravý
Nedostatek adheze leukocytů u psů (objeven u irských setrů)	CLAD	ITGB2	c.107G>C	0	zdravý
Progresivní retinální atrofie (objevena u Shih-Tzu)	PRA	JPH2	c.452A>C	1	přenašeč
Mozečková ataxie (objevena u norských buhundů)		KCNIP4	c.436T>C	0	zdravý
Spongiózní cerebelární degenerace s cerebelární ataxií 1 (objevena u belgických ovčáků)	SDCA1	KCNJ10	c.986T>C	0	zdravý
Spinocerebelární ataxie s myokymií a/nebo záchvaty (objeveno u Russell Teriérů a hladkosrstých foxteriérů)	SCA	KCNJ10	c.627C>G	0	zdravý
Deficit prekalikreinu (objeven u Shih-Tzu)		KLKB1	c.988T>A	0	zdravý
Epidermolytická hyperkeratóza (objevena u norfolk teriérů)		KRT10	c.1125+1G>T	0	zdravý
L-2-hydroxyglutarová acidurie (objevena u stafordšírských bulteriérů)	L2HGA	L2HGDH	c.1298_1300delinsCTT	0	zdravý
Svalová dystrofie – dystroglykanopatie (objevena u labradorských retrívrů)		LARGE	c.1363C>T	0	zdravý
Juvenilní Epilepsie (objevena u Lagotto Romagnolo)	JEP	LGI2	c.1558A>T	0	zdravý
Hyposegmentace granulocytů (objevena u australských ovčáků)		LMBR1L	c.191+1G>A	0	zdravý
Dilatační kardiomyopatie (objevena u u Nova Scotia Duck Tolling Retrieverů)	DCM	LMNA	c.1726del	0	zdravý
Kongenitální myastenický syndrom (objeven u zlatých retrívrů)	CMS	LOC608697	c.880G>A	0	zdravý
Kongenitální myastenický syndrom (objeven u labradorských retrívrů)	CMS	LOC608697	c.1010T>C	0	zdravý
Hluchota (objevena u rotvajlerů)		LOXHD1	c.5747G>C	0	zdravý
Kongenitální stacionární noční slepota (objevena u bíglů)	CSNB	LRIT3	c.763del	0	zdravý
Alfa-manosidóza (objevena u dobrmanů)		MAN2B1	c.311A>G	0	zdravý
MDR1 léková přecitlivělost (objevena u mnoha plemen)	MDR1	MDR1 (ABCB1)	c.228_231del	0	zdravý
Polioencefalopatie (objevena u eurasierů)		MECR	c.823A>G	0	zdravý
Mitochondriální encefalopatie (objevena u bullmastifů)	MFE	MFF	c.471_475delinsCGCTCT	0	zdravý
Neuronální ceroidní lipofuscinóza 7 (objevena u čivav a čínských chocholatých psů)	NCL7	MFSD8	c.846del	0	zdravý
Dentálně-skeletální retinální anomálie (objevena u Cane Corso)	DSRA	MIA3	c.3822+3_3822+4del	0	zdravý
Komorová arytmie a náhlá smrt (objeveno u rhodéských ridgebacků)		MICOS13	c.325G>A	0	zdravý
Letální akrodermatitida (objevena u anglických a miniaturních bulteriérů)	LAD	MKLN1	c.400+3A>C	0	zdravý
Xantinurie typu II (objevena u kavalír King Charles španělů a anglických kokršpanělů)	XU	MOCOS	c.383del	0	zdravý
Xantinurie typu II (objevena u jezevčíků)	XU	MOCOS	c.137T>C	0	zdravý
Xantinurie typu II (objevena u Manchester teriérů)	XU	MOCOS	c.232G>T	0	zdravý

SAMPLE

Hypomyelinizační polyneuropatie (objevena u zlatých retrívrů)		MTMR2	c.1479+1G>A	0	zdravý
Ředěná barva srsti s neurologickými defekty (objevena u trpaslících jezevčíků)	CDN/GST1	MYO5A	c.4973_4974insA	0	zdravý
Hluchota (objevena u dobrmanů)		MYO7A	c.3719G>A	0	zdravý
Leukoencefalomyelopatie (objevena u německých dog a rotvajlerů)	LEMP	NAPEPLD	c.345_346insC	0	zdravý
Polyneuropatie (objevena u greyhoundů)		NDRG1	c.1080_1089del10	0	zdravý
Polyneuropatie (objevena u aljašských malamutů)	AMPn	NDRG1	c.293G>T	0	zdravý
Myxomatózní onemocnění mitrální chlopně (objeveno u Kavalír King Charles španělů)	MMVD	NEBL3	g.11979724G/A	1	přenašeč
Progresivní retinální atrofie (objevena u velkých kníračů)	PRA	NECAP1	c.544G>A	0	zdravý
Anomálie očí u kólií (objevena u kólií)	CEA	NHEJ1	7799bp deletion	0	zdravý
Kongenitální ichtyóza (objevena u amerických buldoků)		NIPAL4	c.744delC	0	zdravý
Primární ciliární dyskineze (objevena u aljašských malamutů)	PCD	NME5	c.43delA	0	zdravý
Dystrofie čípků a tyčinek 2 (objevena u drsnosrstých jezevčíků)	CORD2	NPHP4	c.479_526+130del	0	zdravý
Goniodysgenesis a glaukom (objevena u border kolií)		OLFML3	c.590G>A	0	zdravý
Porucha krvácení (objevena u velkého švýcarského salašnického psa)		P2RY12	c.516_518del	0	zdravý
Lundehund syndrom (objeven u norských lundehundů)	LS	P3H2	c.1849G>C	0	zdravý
Skeletální dysplázie 3, dwarfismus (objevena u vizsly)	SD3	PCYT1A	c.673T>C	0	zdravý
Dysplazie tyčinek a čípků (objevena u Cardigan Welsh Corgi, Chinese Crested, Pomeranian)	PRA-rcd3	PDE6A	c.1847del	0	zdravý
Dystrofie čípků a tyčinek (objevena u amerických stafordšírských teriérů a amerických pitbulteriérů)	CRD1	PDE6B	c.2404_2406del	0	zdravý
Dysplázie tyčinek a čípků 1a (objevena u Sloughi)	PRA-rcd1	PDE6B	c.2448_2449insTGA AGTCC	0	zdravý
Dysplazie tyčinek a čípků 1 (objevena u irských setrů)	PRA-rcd1	PDE6B	c.2421G>A	0	zdravý
Progresivní retinální atrofie (objevena u španělského vodního psa)	PRA	PDE6B	c.2218-2223del	0	zdravý
Nedostatek pyruvát dehydrogenázy fosfatázy 1 (objeven u Clumber a Sussex španělů)	PDP1	PDP1	c.829C>T	0	zdravý
Deficit fosfofruktokinázy (objeven u American Cocker Spaniel, English Springer Spaniel, Whippet)	PFK	PFKM	c.2228G>A	0	zdravý
Glykogenóza VII (objevena u německých křepeláků)	GSD VII	PFKM	c.550C>T	0	zdravý
Paroxysmální dyskinezie (objevena u Irish Soft Coated Wheaten Terriers)		PIGN	c.398C>T	0	zdravý
Juvenilní encefalopatie (objevena u Russell teriérů)	JBD	PITRM1	c.175_180del	0	zdravý
Deficit pyruvátkinázy (objeven u labradorských retrívrů)	PK deficit	PKLR	c.799C>T	0	zdravý
Deficit pyruvátkinázy (objeven u mopsů)	PK deficit	PKLR	c.848T>C	0	zdravý
Deficit pyruvátkinázy (objeven u bíglů)	PK deficit	PKLR	c.994G>A	0	zdravý
Deficit pyruvátkinázy (objeven u basenji)	PK deficit	PKLR	c.433del	0	zdravý
Deficit pyruvátkinázy (objeven u west highland white terrierů)	PK deficit	PKLR	c.1333_1338dup	0	zdravý
Neuroaxonální dystrofie (objevena u papillonů)	NAD	PLA2G6	c.1579G>A	0	zdravý

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 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. 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 zkoušenému vzorku, tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.

SAMPLE

Ichthyóza 1 (objevena u zlatých retrívrů)	ICTA1	PNPLA1	c.1445_1447delinsTACTACTA	0	zdravý
Progresivní degenerativní myeloencefalopatie (objevena u australských ovčáků)		PNPLA8	c.1169_1170dup	0	zdravý
Neuronální ceroidní lipofuscinóza 1 (objevena u jezevčíků)	NCL1	PPT1	c.736_737insC	0	zdravý
Progresivní degenerace tyčinek a čípků (objevena u mnoha plamen)	PRA-prcd	PRCD	c.5G>A	0	zdravý
Těžká kombinovaná imunodeficience (objevena u Russell teriérů)	SCID	PRKDC	c.10849G>T	0	zdravý
Hluchota (objevena u dobrmanů)		PTPRQ	c.9230_9231insA	0	zdravý
Dědičná ataxie (objevena u gordonsetrů a staroanglických ovčáků)	HA	RAB24	c.113A>C	0	zdravý
Juvenilní laryngeální paralýza a polyneuropatie (objeveno u Rotvajlerů a Černých ruských teriérů)	JLPP	RAB3GAP1	c.743del	0	zdravý
Těžká kombinovaná imunodeficience (objevena u fríských vodních psů)	T-B-NK+ SCID	RAG1	c.2893G>T	0	zdravý
Mozečková ataxie (objevena u belgických ovčáků)	CA1	RALGAPA1	c.6080-2893_6944+1003del	0	zdravý
Paralýza hrtanu (objevena u miniaturních bulteriérů a bulteriérů)	LP	RAPGEF6	c.1793_1794ins36	0	zdravý
Trombopatie (objevena u basetů)		RASGRP1	c.509_511del	0	zdravý
Trombopatie (objevena u amerických eskymáckých psů)		RASGRP1	c.452dup	0	zdravý
Trombopatie (objevena u landseerů)		RASGRP2	c.982C>T	0	zdravý
Dilatační kardiomyopatie (objevena u knírače)	DCM	RBM20	22 bp deletion	0	zdravý
Mozečková hypoplazie (objevena u bílých švýcarských ovčáků)	CH	RELN	c.2839del	0	zdravý
Kongenitální stacionární noční slepota (objevena u briardů)	CSNB	RPE65	c.460_463del	0	zdravý
Dystrofie čípků a tyčinek (objevena u trpasličích dlouhosrstých jezevčíků)	CORD1	RPGRIP1	c.142_143ins[A[29]	0	zdravý
Neuronální degenerace (objevena u velkých pyrenejských psů)	SACS	SACS	c.12731_12734del	0	zdravý
Progresivní retinální atrofie (objevena u basenji)	Bas-PRA	SAG	c.1216T>C	0	zdravý
Charcot-Marie-Toothova choroba (objevena u malých knírače)	CMT	SBF2	c.2363+1G>T	0	zdravý
Van den Ende-Gupta syndrom (objeven u foxteriérů drsnosrstých)	VDEGS	SCARF2	c.1873_1874del	0	zdravý
Spinocerebelární ataxie (objevena u alpského jezevčíkovitého brakýře)		SCN8A	c.4898G>T	0	zdravý
Progresivní mozečková ataxie s časným nástupem (objevena u finského honiče)		SEL1L	c.1972T>C	0	zdravý
Atrofie centrální nervové soustavy s mozečkovou ataxií (objevena u belgických ovčáků)	CACA	SEPP1	c.-6582_*516del	0	zdravý
Systémová degenerace (objevena u čínských chocholatých psů)	CMSD	SERAC1	c.128+1_128+4delGTAA	0	zdravý
Systémová degenerace (objevena u Kerry blue terierů)	CMSD	SERAC1	c.1482G>A	0	zdravý
Osteogenesis imperfecta (objevena u jezevčíků)	OI	SERPINH1	c.977T>C	0	zdravý
Svalová dystrofie pletenců končetin typu R3 (objevena u trpasličích jezevčíků)	LGMD	SGCA	c.224G>A	0	zdravý
Mukopolysacharidóza IIIA (objevena u jezevčíků)	MPS IIIA	SGSH	c.740_742delCCA	0	zdravý

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 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. 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 zkoušenému vzorku, tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.

SAMPLE

Hypomyelinizační polyneuropatie (objevena u zlatých retrívrů)		SH3TC2	c.1924C>T	0	zdravý
Komplex cerebelární degenerace-myositida (objeven u Nova Scotia Duck Tolling retrieverů)	CDMC	SLC25A12	c.1337C>T	0	zdravý
Komplex cerebelární degenerace-myositida (objeven u holandských ovčáků)	CDMC	SLC25A12	c.1046T>C	0	zdravý
Ichtyóza (objevena u německých dog)		SLC27A4	c.1250G>A	0	zdravý
Hyperurikosurie (objevena u mnoha plemen)	HUU	SLC2A9	c.563G>T	0	zdravý
Cystinurie I-A (objevena u novofundlanďanů a landseerů)		SLC3A1	c.586C>T	0	zdravý
Cystinurie I-A (objevena u labradorských retrívrů)		SLC3A1	c.350del	0	zdravý
Hyperekplexie, úleková nemoc, Startle disease (objevena u španělských galgo)		SLC6A5	c.1379_1380delCT	0	zdravý
Neonatální cerebelární kortikální degenerace (objevena u viszel)	NCCD	SNX14	c.26531G>A	0	zdravý
Degenerativní myelopatie (objevena u mnoha plemen)	DM	SOD1	c.118G>A	0	zdravý
Neonatální cerebelární abiotrofie (objevena u bíglů)	NCCD	SPTBN2	c.5855_5862del	0	zdravý
Primární ciliární dyskineze (objevena u australských ovčáků)	PCD	STK36	c.2868-1G>A	0	zdravý
Nosní parakeratóza (objevena u labradorských retrívrů)	HNPK	SUV39H2	c.972T>G	0	zdravý
Neuroaxonální dystrofie (objevena u španělských vodních psů a Lagotto Romagnolo)	NAD	TECPR2	c.4009C>T	0	zdravý
Dystonie-ataxie syndrom (objeven u výmarských ohařů)		TNR	c.831dup	0	zdravý
Kongenitální hypothyroidismus (objeven u francouzských buldočků)	CHG	TPO	c.2242+2T>C	0	zdravý
Kongenitální hypothyroidismus (objeven u u krysích teriérů a toy foxteriérů)	CHG	TPO	c.331C>T	0	zdravý
Kongenitální hypothyroidismus (objeven u španělských vodních psů)	CHG	TPO	c.39_40insG	0	zdravý
Progresivní retinální atrofie 2 (objevena u zlatých retrívrů)	GR-PRA2	TTC8	c.669delA	0	zdravý
Makrotrombocytopenie (objevena u mnoha plemen)	MTC	TUBB1	c.745G>A	0	zdravý
Makrotrombocytopenie (objevena u Cairn teriérů a Norfolk teriérů)	MTC	TUBB1	c.5G>A	0	zdravý
Exfoliativní kožní lupus erythematosus (objeveno u vizsel a německých ohařů krátkosrstých)	ECLE	UNC93B1	c.1438C>A	0	zdravý
Křivice s nedostatkem vitaminu D (objevena u pomeranianů)		VDR	c.462del	0	zdravý
Dandy-Walker-like malformace (objevena u Eurasierů)	DWLM	VLDLR	c.1713del	0	zdravý
Neuroaxonální dystrofie (objevena u rotvajlerů)	NAD	VPS11	c.2504A>G	0	zdravý
Syndrom uvězněných neutrofilů (objeveno u border kolií)	TNS	VPS13B	c.2893_2896del	0	zdravý
Von Willebrandova choroba II (objevena u čínských chocholatých psů a německých ohařů)	VWD typ II	VWF	c.1657T>G	0	zdravý
Von Willebrandova choroba III (objevena u šeltií)	vWD typ III	VWF	c.738del	0	zdravý
Von Willebrandova choroba I (objevena u mnoha plemen)	VWD typ I	VWF	c.7437G>A	0	zdravý
Von Willebrandova choroba II (objevena u mnoha plemen)	VWD typ II	VWF	c.4937A>G	1	přenašeč
Von Willebrandova choroba III (objevena u skotských teriérů)	VWD typ III	VWF	c.255del	0	zdravý

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 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. 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 zkoušenému vzorku, tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.

SAMPLE

Von Willebrandova choroba III (objevena u kooikerhondje)	VWD typ III	VWF	c.2186+1G>A	0	zdravý
Kardimyopatie s juvenilní mortalitou (objevena u belgických ovčáků)	CJM	YARS2	c.1054G>A	0	zdravý

Detekce vazebných mutací

Název	Zkratka	Gen	Mutace	Kopií	Hodnocení
Dilatační kardiomyopatie (objevena u dobrmanů)	DCM3	-	Chr5:53109178A>G	1	může mít vliv
Dilatační kardiomyopatie (objevena u dobrmanů)	DCM4	-	Chr5:60531090G>A	0	bez vlivu
Žlučníková mukokéla (objevena u šeltií)	GBM	ABCB4	c.1660_1661insG	0	zdravý
Syndrom horních cest dýchacích (objeven u Norwich teriérů)	UAS	ADAMTS3	c.2786G>A	1	přenašeč
Brachycefalie		BMP3	c.1344C>A	0	zdravý
Glomerulopatie (objevena u Airedale a irských jemnosrstých pšeničných teriérů)	PLN	KIRREL2	c.1877C>G	0	bez vlivu
Dermatomyozitida (objevena u šeltií a kolií)	DMS locus B	MAP3K7CL	Chr31:24132273_ 24132282delins	0	bez vlivu
Glomerulopatie (objevena u Airedale a irských jemnosrstých pšeničných teriérů)	PLN	NPHS1	c.3067G>A	0	bez vlivu
Dermatomyozitida (objevena u šeltií a kolií)	DMS locus A	PAN2	Ch10:627760G>A	0	bez vlivu
Dilatační kardiomyopatie (objevena u dobrmanů)	DCM1	PDK4	Chr14:20829667 del16	0	bez vlivu
Dilatační kardiomyopatie (objevena u welššpringršpanělů)	DCM	PLN	c.26G>A	0	zdravý
Sklon k obezitě (objeven u labradorských a flat-coated retrívrů)		POMC	c.561_575del	0	zdravý
Cystinurie (objevena u buldoků)		SLC3A1	c.2092A>G	0	zdravý
Cystinurie (objevena u buldoků)		SLC3A1	c.574A>G	0	zdravý
Cystinurie (objevena u buldoků)		SLC7A9	c.649G>A	1	může mít vliv
Dilatační kardiomyopatie (objevena u dobrmanů)	DCM2	TTN	g.22321955C>T	0	bez vlivu

X-vázaná dědičná onemocnění

Název	Zkratka	Gen	Mutace	Kopií	Hodnocení
Nefritida (objevena u samojedů)	HN	COL4A5	c.3079G>T	0	zdravý
Muskulární dystrofie (objevena u zlatých retrívrů)	GRMD	DMD	c.531-2A>G	0	zdravý
Duchennova svalová dystrofie (objevena u Kavalír King Charles Španělů)	DMD	DMD	c.6057_6063del	0	zdravý
Duchennova svalová dystrofie (objevena u border kolií)	DMD	DMD	c.2841delT	0	zdravý
Duchennova svalová dystrofie (objevena u labradoodlů)	DMD	DMD	c.2668C>T	0	zdravý
Duchennova svalová dystrofie (objevena u Norfolk teriérů)	DMD	DMD	c.3084delG	0	zdravý
Anhidrotická ektodermální dysplazie (objevena u německých ovčáků)		EDA	c.910-1G>A	0	zdravý
Hemofilie B (objevena u rhodéský ridgebacků)		F9	c.731G>A	0	zdravý
Těžká kombinovaná imunodeficience (objeveno u Welsh Corgi)	XSCID	IL2RG	c.583 _584insC	0	zdravý
Myotubulární myopatie 1 (objevena u labradorských retrívrů)	MTM1	MTM1	c.465C>A	0	zdravý
Myotubulární myopatie 1 (objevena u rotvajlerů)	MTM1	MTM1	c.1151A>C	0	zdravý

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 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. 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 zkoušenému vzorku, tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.

SAMPLE

Shaking puppy syndrom (objeveno u anglických špringršpanělů)	SPS	PLP1	c.110A>C	0	zdravý
X-vázaná progresivní retinální atrofie 1 (objevena u sibiřských husky a samojedů)	XL-PRA	RPGR	c.3416_3420del	0	zdravý

Markers without description

Název	Zkratka	Gen	Mutace	Kopií	Hodnocení
AGSCTD097					C/C

Komentář k výsledku

Interpretace výsledků naleznete na webu https://www.genomia.cz/cz/veterinarni/psi/ na stránkách příslušných vyšetření.

Uvedené mutace jsou anotovány dle referenční sekvence CanFam3.1.

Recesivní dědičnost: znak (nemoc) se projeví, pokud ji jedinec zdědí od obou rodičů (2 kopie); přenašeči znaku (nemoci) jsou bez příznaků, ale kauzální mutaci předávají dalším generacím (1 kopie).

Dominantní dědičnost: k projevení znaku (nemoci) stačí, aby ho jedinec zdědil od jednoho rodiče (1 kopie).

X-vázaná recesivní dědičnost: u samců stačí k projevení nemoci 1 kopie mutovaného genu; u samic je potřeba k projevení nemoci, aby nesly 2 kopie mutovaného genu.

Výsledky testů vazebných mutací udávají dispozici k dané nemoci. Nejedná se o detekci kauzální mutace onemocnění.

Metoda: SOP188-MPS-canine, MPS

Datum vystavení zprávy: 06.02.2021
Datum provedení zkoušky: 01.02.2021 - 06.02.2021
Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

SAMPLE

verified and certified document
GENOMIA genetic laboratory

Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999