

Zákazník: Klient, Street, 123 City, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 123456

Datum přijetí vzorku: 20.02.2024

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Max

Rasa: Labradorský retriever

Mikročip: 123 456 789 123 456

Datum narození: 8.3.2021

Pohlaví: samec

Datum odběru: 19.02.2024

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a Mgr. Markéta Dajbychová, Genomia

| Vzhledové vlastnosti | | | | | |
|---|-----------------------|--------|--------------------|-------|---------------|
| Název | Zkratka | Gen | Mutace | Kopíí | 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 | K ^B allele | CBD103 | c.67_69delGGA | 2 | může mít vliv |
| 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 | 0 | bez vlivu |
| 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 | zdravý |
| Lokus EM, melanistická maska | EM allele | MC1R | c.790A>G | 0 | bez vlivu |
| Lokus E, recesivní červená | e1 allele | MC1R | c.916C>T | 0 | bez vlivu |
| 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 | LocEG | 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 | 1 | přenašeč |
| Lokus D, ředění eumelaninu | d1 allele | MLPH | c.-22G>A | 0 | bez vlivu |
| 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 | zdravý |
| Locus B, čokoládová | b ^d allele | TYRP1 | c.1033_1035del | 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 N9NF-5R6X-QFQT-TCH5-32F3. 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.

| Locus B, čokoládová | b ^S allele | TYRP1 | c.991C>T | 2 | hnědá |
|--|-------------------------|----------|-----------------------------|-------|-----------|
| Locus B, čokoládová | b ^C allele | TYRP1 | c.121T>A | 0 | bez vlivu |
| Lokus B, čokoládová (objevena u australských ovčáků) | b ^{aus} allele | TYRP1 | c.555T>G | 0 | bez vlivu |
| Dominantně dědičná onemocnění | | | | | |
| Název | Zkratka | Gen | Mutace | Kopíí | Hodnocení |
| Ichthyóza (objevena u německých ovčáků) | ICTA | ASPRV1 | c.1052T>C | 0 | zdravý |
| Craniomandibulární osteopatie (objeveno u teriérů) | CMO | COL1A1 | c.1332C>T | 0 | zdravý |
| Osteogenesis imperfecta (objevena u zlatých retrivérů) | | COL1A1 | c.1145G>C | 0 | zdravý |
| Osteogenesis imperfecta (objevena u bíglů) | OI | COL1A2 | c.3656_3859delinsTGTTCATTGG | 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 retrivérů) | | GFAP | c.719G>A | 0 | zdravý |
| Polyneuropatie (objevena u leonbergerů) | LPN2 | GJA9 | c.1107_1108delAG | 0 | zdravý |
| Svalová hypertrofie, dvojitě osvalení (objeveno u vipetů) | | MSTN | c.939_940delTG | 0 | zdravý |
| Syndrom periodické horečky (objeveno 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 (objevena 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 |
| 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 | Kopíí | Hodnocení |
| Stargardtova choroba 1 (objevena u labradorských retrivérů) | STGD | ABCA4 | c.4176dup | 1 | přenašeč |
| Ichthyóza 2 (objevena u zlatých retrivérů) | ICTA2 | ABHD5 | c.1006_1019del | 0 | zdravý |
| Amelogenesis imperfecta (objevena u akít) | AI | ACP4 | c.1189dupG | 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 retrivérů) | 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 |

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 N9NF-5R6X-QFQT-TCH5-32F3. 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.

| | | | | | |
|---|--------|----------|-------------------|---|--------|
| Deficit sukcinátsemialdehyd dehydrogenázy (objeven u saluk) | SSADHD | ALDH5A1 | c.866G>A | 0 | zdravý |
| Hypofosfatázie (objevena u karelských medvědí 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 leonbergerů a svatobernardských psů) | LPN1 | ARHGFE10 | 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 |
| Multifokální retinopatie typ 1 (objevena u Boerboel, Bull Mastiff, English Mastiff, Great Pyrenees) | CMR1 | BEST1 | c.73C>T | 0 | zdravý |
| Multifokální retinopatie 2 (objeveno u Coton de Tulear) | CMR2 | BEST1 | c.482G>A | 0 | zdravý |
| Multifokální retinopatie 3 (objevena u Finnish Lapphund, Laponian 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 biglů 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 |
| 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 Heideteriérů) | 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 |
| Progresivní retinální atrofie (objevena u šeltií) | PRA | CNGA1 | c.1752_1755del | 0 | zdravý |
| Achromatopsie (objevena u německých ovčáků) | | CNGA3 | c.1270C>T | 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 N9NF-5R6X-QFQT-TCH5-32F3. 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.

| | | | | | |
|---|----------|---------|--------------------------------|---|--------|
| Achromatopsie (objevena u labradorských retrivérů) | | CNGA3 | c.1931_1933del | 0 | zdravý |
| Progresivní retinální atrofie (objevena u papillonů) | Pap-PRA1 | CNGB1 | c.2387_2389delinsC TAGCTAC | 0 | zdravý |
| Achromatopsie 3 (objevena u německých ohařů krátkosrstých) | | CNGB3 | c.784G>A | 0 | zdravý |
| Paralýza hrtanu spojená s polyneuropatií (objeveno u labradorských retrivérů, 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 |
| Epidermolysis bullosa (objevena u zlatých retrivérů) | | 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 |
| Imlerslund-Gräsbeck syndrom, střední malabsorpce kobalaminu (objevena u biglů) | IGS | CUBN | c.786del | 0 | zdravý |
| Imlerslund-Gräsbeck syndrom, střední malabsorpce kobalaminu (objevena u border kolii) | IGS | CUBN | c.8392del | 0 | zdravý |
| Imlerslund-Gräsbeck syndrom, střední malabsorpce kobalaminu (objevena u komondorů) | IGS | CUBN | c.8746+1G>A | 0 | zdravý |
| Myoklonická epilepsie (objevena u rhodéských ridgebacků) | JME | DIRAS1 | c.564_567del | 0 | zdravý |
| Zátěží indukovaný kolaps (objeveno u labradorských retrivérů) | EIC | DNM1 | c.767G>T | 0 | zdravý |
| Amelogenesis imperfecta (objevena u italských chrtiků) | AI | ENAM | c.1991_1995delTTT CC | 0 | zdravý |
| Deficit faktoru VII (objeveno u mnoha plemen) | FVII def | F7 | c.407G>A | 0 | zdravý |
| Raine-syndrom: onemocnění dentální hypomineralizace (objevena u border kolii) | RS | FAM20C | c.899C>T | 0 | zdravý |
| Palmoplantární hyperkeratóza (objevena u irských teriérů a kromforländerů) | HFH | FAM83G | c.155G>C | 0 | zdravý |
| Deficit adheze leukocytů III (objeveno u německých ovčáků) | LAD3 | FERMT3 | c.1349_1350insAAG ACGGCTGCC | 0 | zdravý |
| Hypomyelinizace centrálního nervového systému (objevena u výmarského ohaře) | | FNIP2 | c.1078del | 0 | zdravý |
| Glykogenóza Ia (objevena u maltézských psů) | GSDIa | G6PC | c.363G>C | 0 | zdravý |
| Glykogenóza II, Pompeho choroba (objevena u laponských psů) | GSDII | GAA | c.2237G>A | 0 | zdravý |
| Globoidní celulózní leukodystrofie, Krabbova nemoc (objevena u West Highland White teriérů a Cairn teriérů) | GLD | GALC | c.473A>C | 0 | zdravý |
| Syndrom akrální mutilace (objeveno 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 |
| Gangliosidóza 1 (objevena u Shiba-Inu) | GM1 | GLB1 | c.1649delC | 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 |

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 N9NF-5R6X-QFQT-TCH5-32F3. 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.

| | | | | | |
|--|-------|-----------------|---------------------------|---|--------|
| 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 retrivérů) | | HCRTR2 | c.1105+5G>A | 0 | zdravý |
| Spondylokostální dysostóza, Comma Defect (objeven 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 | HIVP3 | g.1432293G>A | 0 | zdravý |
| Progresivní retinální atrofie (objeveno u lapinporokoir) | PRA | IFT122 | c.3176G>A | 0 | zdravý |
| 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 | CLAD | ITGB2 | c.107G>C | 0 | zdravý |
| 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 myokymii a/nebo záchvaty (objeveno u Russell Teriérů a hladkosrstých foxteriérů) | SCA | KCNJ10 | c.627C>G | 0 | zdravý |
| Deficit prekalikreinu (objeveno 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 stafordširských bulteriérů) | L2HGA | L2HGDH | c.1298_1300delinsC TT | 0 | zdravý |
| Juvenilní Epilepsie (objeveno u Lagotto Romagnolo) | JEP | LGI2 | c.1558A>T | 0 | zdravý |
| Kongenitální myastenický syndrom (objeven u zlatých retrivérů) | CMS | LOC60869 7 | c.880G>A | 0 | zdravý |
| Kongenitální myastenický syndrom (objeven u labradorských retrivérů) | CMS | LOC60869 7 | c.1010T>C | 0 | zdravý |
| Hluchota (objevena u rotvajlerů) | | LOXHD1 | c.5747G>C | 0 | zdravý |
| Kongenitální stacionární noční slepota (objevena u biglů) | CSNB | LRIT3 | c.763del | 0 | zdravý |
| MDR1 léková přecitlivělost (objevena u mnoha plemen) | MDR1 | MDR1 (ABCB1) | c.228_231del | 0 | zdravý |
| Mitochondriální encefalopatie (objevena u bullmastifů) | MFE | MFF | c.471_475delinsCGC TCT | 0 | zdravý |
| Neuronální ceroidní lipofuscinoza 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+4de l | 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 |

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 N9NF-5R6X-QFQT-TCH5-32F3. 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.

| | | | | | |
|--|------------|--------------|-------------------------------|---|--------|
| Hluchota, MYO7A (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 |
| Progresivní retinální atrofie (objevena u velkých kníračů) | PRA | NECAP1 | c.544G>A | 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 |
| 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 syndromn (objeveno 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 (objeveno u Cardigan Welsh Corgi, Chinese Crested, Pomeranian) | PRA-rcd3 | PDE6A | c.1847del | 0 | zdravý |
| Dystrofie čípků a tyčinek (objevena u amerických stafordširských 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 |
| Nedostatek pyruvát dehydrogenázy fosfatázy 1 (objeveno u Clumber a Sussex španělů) | PDP1 | PDP1 | c.829C>T | 0 | zdravý |
| Deficit fosfofruktokinázy (objeveno 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 (objeveno u labradorských retrivérů) | PK deficit | PKLR | c.799C>T | 0 | zdravý |
| Deficit pyruvátkinázy (objeveno u mopsů) | PK deficit | PKLR | c.848T>C | 0 | zdravý |
| Deficit pyruvátkinázy (objeveno u biglů) | PK deficit | PKLR | c.994G>A | 0 | zdravý |
| Deficit pyruvátkinázy (objeveno u basenji) | PK deficit | PKLR | c.433del | 0 | zdravý |
| Deficit pyruvátkinázy (objeveno 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 |
| Ichthyóza 1 (objevena u zlatých retrivérů) | ICTA1 | PNPLA1 | c.1445_1447delinsT ACTACTA | 0 | zdravý |
| Neuronální ceroidní lipofuscinóza 1 (objevena u jezevčičeků) | 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 imunodeficiencie (objevena u Russell teriérů) | SCID | PRKDC | c.10849G>T | 0 | zdravý |
| Hluchota, PTPRQ (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 | RAB3GAP 1 | c.743del | 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 N9NF-5R6X-QFQT-TCH5-32F3. 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.

| | | | | | |
|---|--------------|----------|-----------------------|---|--------|
| Těžká kombinovaná imunodeficeience (objevena u Frisian Water Dogs) | T-B-NK+ SCID | RAG1 | c.2893G>T | 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 kníračů) | DCM | RBM20 | 22 bp deletion | 0 | zdravý |
| Kongenitální stacionární noční slepota (objeveno u briardů) | CSNB | RPE65 | c.460_463del | 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 kníračů) | 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 |
| Systémová degenerace (objevena u čínských chocholatých psů) | CMSD | SERAC1 | c.128+1_128+4delG TAA | 0 | zdravý |
| Systémová degenerace (objevena u Kerry blue teriérů) | CMSD | SERAC1 | c.1482G>A | 0 | zdravý |
| Osteogenesis imperfecta (objevena u jezevčíků) | OI | SERPINH1 | c.977T>C | 0 | zdravý |
| Mukopolysacharidóza IIIA (objevena u jezevčíků) | MPS IIIA | SGSH | c.740_742delCCA | 0 | zdravý |
| Komplex cerebelární degenerace-myositida (objeveno u Nova Scotia Duck Tolling Retrieverů) | CDMC | SLC25A12 | c.1337C>T | 0 | zdravý |
| Komplex cerebelární degenerace-myositida (objeveno u holandského ovčáka) | 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 novofundlandů a landseerů) | | SLC3A1 | c.586C>T | 0 | zdravý |
| Cystinurie I-A (objevena u labradorských retrivérů) | | 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 biglů) | NCCD | SPTBN2 | c.5855_5862del | 0 | zdravý |
| Primární ciliární dyskineze (objevena u australských ovčáků) | PCD | STK36 | c.2868-1G>A | 0 | zdravý |
| Nosní parakeratóza (objeveno u labradorských retrivérů) | 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 retrivérů) | GR-PRA2 | TTC8 | c.669delA | 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 N9NF-5R6X-QFQT-TCH5-32F3. 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.

| | | | | | |
|--|----------------|------------|-----------------|--------------|------------------|
| Makrotrombocytopenie (objevena u mnoha plemen) | MCT | TUBB1 | c.745G>A | 0 | zdravý |
| Makrotrombocytopenie (objevena u Cairn teriérů a Norfolk teriérů) | MCT | 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 vitamínu D (objevena u pomeraniánů) | | 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 | 1 | přenašeč |
| Von Willebrandova choroba II (objevena u mnoha plemen) | VWD typ II | VWF | c.4937A>G | 0 | zdravý |
| Von Willebrandova choroba III (objevena u skotských teriérů) | VWD typ III | VWF | c.255del | 0 | zdravý |
| Von Willebrandova choroba III (objevena u kooikerhondje) | VWD typ III | VWF | c.2186+1G>A | 0 | zdravý |
| Kardiomypatie s juvenilní mortalitou (objeveno u belgických ovčáků) | CJM | YARS2 | c.1054G>A | 0 | zdravý |
| Detekce vazebných mutací | | | | | |
| Název | Zkratka | Gen | Mutace | Kopíí | Hodnocení |
| Žlučnicová mukokéla (objevena u šeltií) | GBM | ABCB4 | c.1660_1661insG | 0 | zdravý |
| Syndrom horních cest dýchacích (objeven u Norwich teriérů) | UAS | ADAMTS3 | c.2786G>A | 0 | zdravý |
| Brachycefalie | | BMP3 | c.1344C>A | 0 | zdravý |
| Dilatační kardiomyopatie (objevena u welšspringršpanělů) | DCM | PLN | c.26G>A | 0 | zdravý |
| Sklon k obezitě (objeven u labradorských a flat-coated retrivérů) | | 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 | 0 | zdravý |
| X-vázaná dědičná onemocnění | | | | | |
| Název | Zkratka | Gen | Mutace | Kopíí | Hodnocení |
| Nefritida (objevena u samojedů) | HN | COL4A5 | c.3079G>T | 0 | zdravý |
| Muskulární dystrofie (objevena u zlatých retrivérů) | GRMD | DMD | c.531-2A>G | 0 | zdravý |
| Duchennova svalová dystrofie (objevena u Kavalír King Charles Španělů) | DMD | DMD | c.7294+5G>T | 0 | zdravý |
| Duchennova svalová dystrofie (objevena u Kavalír King Charles Španělů) | DMD | DMD | c.6057_6063del | 0 | zdravý |
| dDuchennova svalová dystrofie (objevena u border kolií) | DMD | DMD | c.2841delT | 0 | zdravý |
| Duchennova svalová dystrofie (objevena u labradoodleů) | DMD | DMD | c.2668C>T | 0 | zdravý |
| Duchennova svalová dystrofie (objevena u Norfolk teriérů) | DMD | DMD | c.3084delG | 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 N9NF-5R6X-QFQT-TCH5-32F3. 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.

| | | | | | |
|---|--------|-------|----------------|---|--------|
| 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 retrievrů) | MTM1 | MTM1 | c.465C>A | 0 | zdravý |
| Myotubulární myopatie 1 (objevena u rotvajlerů) | MTM1 | MTM1 | c.1151A>C | 0 | zdravý |
| 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 |

Komentář k výsledku

Interpretace výsledků naleznete na webu <https://www.genomia.cz/cz/veterinari/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: SOPAgriseq_canine, ngs

Datum vystavení zprávy: 08.03.2024

Datum provedení zkoušky: 20.02.2024 - 08.03.2024

Schválila: Mgr. Markéta Dajbychová, zástupce 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 N9NF-5R6X-QFQT-TCH5-32F3. 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.