

**Zákazník:** Michal Glaser, Doubek 109, 251 01 Doubek, Czech Republic

**Vyšetřovaný:**

Vzorek: 23-15207

Datum přijetí vzorku: 05.06.2023

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

**Jméno: Emilka z Modrého království**
**Rasa: Kolie krátkosrstá**

Mikročip: 900 085 001 644 611

Registrační číslo: CMKU/CK/2155/23

Datum narození: 19.4.2023

Pohlaví: samice

Datum odběru: 01.06.2023

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Pavel Mádr, CSc. KVL4735

<b>Vzhledové vlastnosti</b>					
<b>Název</b>	<b>Zkratka</b>	<b>Gen</b>	<b>Mutace</b>	<b>Kopíí</b>	<b>Hodnocení</b>
Lokus A, recesivní černá	a allele	ASIP	c.286C>T	0	bez vlivu
Lokus A, sable	A <sup>y</sup> allele	ASIP	c.246G>T, c.250G>A	0	bez vlivu
Lokus K, dominantní černá nebo žíhaná	K allele	CBD103	c.67_69delGGA	0	bez vlivu
Lokus K, recesivní žlutá	ky allele	CBD103	c.67_69delGGA	2	může mít vliv
Zakřivený ocasek, 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	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	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	0	bez vlivu
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 besrstých teriérů)		SGK3	c.287_290delTTAG	0	bez vlivu
Krátkoocasost		T	c.189C>G	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 6XCB-K5A1-Y4FD-6RND-A84M. 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.

Locus B, čokoládová	b <sup>d</sup> allele	TYRP1	c.1033_1035del	0	bez vlivu
Locus B, čokoládová	b <sup>s</sup> allele	TYRP1	c.991C>T	0	bez vlivu
Locus B, čokoládová	b <sup>c</sup> allele	TYRP1	c.121T>A	0	bez vlivu
Lokus B, čokoládová (objevena u australských ovčáků)	b <sup>aus</sup> allele	TYRP1	c.555T>G	0	bez vlivu
<b>Dominantně dědičná onemocnění</b>					
<b>Název</b>	<b>Zkratka</b>	<b>Gen</b>	<b>Mutace</b>	<b>Kopíí</b>	<b>Hodnocení</b>
Ichtyóza (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 biglů)	OI	COL1A2	c.3656_3859delinsT GTCATTGG	0	zdravý
Centronukleární myopatie (objevena u border kolii)	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 koolii)		SLC3A1	c.1098_1103del	0	zdravý
Cystinurie II-B (objevena u trpasličích pinčů)		SLC7A9	c.964G>A	0	zdravý
<b>Recesivně dědičná onemocnění</b>					
<b>Název</b>	<b>Zkratka</b>	<b>Gen</b>	<b>Mutace</b>	<b>Kopíí</b>	<b>Hodnocení</b>
Stargardtova choroba 1 (objevena u labradorských retrivérů)	STGD	ABCA4	c.4176dup	0	zdravý
Ichthyóza 2 (objevena u zlatých retrivérů)	ICTA2	ABHD5	c.1006_1019del	0	zdravý
Amelogenesis imperfecta (objevena u akiti)	AI	ACP4	c.1189dupG	0	zdravý
Primární glaukom s otevřeným úhlem (objeven u norských losích psů)	POAG	ADAMTS1 0	c.1159G>A	0	zdravý
Primární glaukom s otevřeným úhlem (objeveno u biglů)	POAG	ADAMTS1 0	c.1981G>A	0	zdravý
Primární luxace čočky (objevena u mnoha plemen)	PLL	ADAMTS1 7	c.1473+1G>A	0	zdravý
Primární glaukom s otevřeným úhlem a primární luxace čočky (objevena u Shar Pei)	POAG-PLL	ADAMTS1 7	c.3069_3074del	0	zdravý
Rozštěp pysku (objeveno u Nova Scotia Duck Tolling retrivérů)	CLPS (CL/P)	ADAMTS2 0	c.1358_1359del	0	zdravý
Musladin-Leuke syndrom (objeven u biglů)	MLS	ADAMTSL 2	c.661C>T	0	zdravý
Glykogenóza IIIa (objevena u curly-coated retrieverů)	GSD IIIa	AGL	c.4223del	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 6XCB-K5A1-Y4FD-6RND-A84M. 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.

Zánětlivé plicní onemocnění (objeveno u border kolií)	IPD	AKNA	c.2717_2720delACA G	0	zdravý
Deficit sukcinátsemialdehyd dehydrogenázy (objeven u saluk)	SSADHD	ALDH5A1	c.866G>A	0	zdravý
Hypofosfatázie (objevena u karelských medvědíků psů)		ALPL	c.1301T>G	0	zdravý
Syndrom perzistujícího Müllera 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	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
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, 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 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

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 6XCB-K5A1-Y4FD-6RND-A84M. 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.

Achromatopsie (objevena u německých ovčáků)		CNGA3	c.1270C>T	0	zdravý
Achromatopsie (objevena u labradorských retrievrů)		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 retrievrů, 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 retrievrů)		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, střevní malabsorpce kobalaminu (objevena u biglů)	IGS	CUBN	c.786del	0	zdravý
Imlerslund-Gräsbeck syndrom, střevní malabsorpce kobalaminu (objevena u border kolií)	IGS	CUBN	c.8392del	0	zdravý
Imlerslund-Gräsbeck syndrom, střevní 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 retrievrů)	EIC	DNM1	c.767G>T	0	zdravý
Amelogenesis imperfecta (objevena u italských chrtíků)	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 kolií)	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 (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
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

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 6XCB-K5A1-Y4FD-6RND-A84M. 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.

Mukopolysacharidóza VII (objevena u brazilských teriérů)	MPS VII	GUSB	c.866C>T	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 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	HIVEP3	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 medvědíků 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 stafordšírských 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

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 6XCB-K5A1-Y4FD-6RND-A84M. 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.

Xantinurie typu II (objevena u Manchester teriérů)	XU	MOCOS	c.232G>T	0	zdravý
Hluchota, MYO7A (objevena u dobrmanů)		MYO7A	c.3719G>A	0	zdravý
Leukoencefalomyelopatie (objevena u německých dog a rotvajlérů)	LEMP	NAPEPLD	c.345_346insC	0	zdravý
Polyneuropatie (objevena u greyhoundů)		NDRG1	c.1080_1089del110	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 syndrom (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
Dysplázie 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
Dysplázie 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 (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 retrivérů)	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 biglů)	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 teriérů)	PK deficit	PKLR	c.1333_1338dup	0	zdravý
Neuroaxonnální 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 Rotvajlérů 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 6XCB-K5A1-Y4FD-6RND-A84M. 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 zkušebnímu 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 drsnostých)	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 novofundlandčanů 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 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 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 kryších 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

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 6XCB-K5A1-Y4FD-6RND-A84M. 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.

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 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	0	zdravý
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
<b>Detekce vazebných mutací</b>					
<b>Název</b>	<b>Zkratka</b>	<b>Gen</b>	<b>Mutace</b>	<b>Kopíí</b>	<b>Hodnocení</b>
Žlučnicková 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 welšspringrspanělů)	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
<b>X-vázaná dědičná onemocnění</b>					
<b>Název</b>	<b>Zkratka</b>	<b>Gen</b>	<b>Mutace</b>	<b>Kopíí</b>	<b>Hodnocení</b>
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 6XCB-K5A1-Y4FD-6RND-A84M. 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.



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.

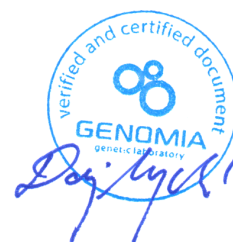
Výsledky testů vazebných mutací udávají dispozici k dané nemoci. Nejedná se o detekci kauzální mutace onemocnění.

Metoda: SOPAgriseq\_canine, ngs

Datum vystavení zprávy: 05.03.2025

Datum provedení zkoušky: 12.02.2025 - 05.03.2025

Schválila: Mgr. Markéta Dajbychová, zástupce vedoucí laboratoře



Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic  
[www.genomia.cz](http://www.genomia.cz), [laborator@genomia.cz](mailto:laborator@genomia.cz), tel: +420 373 749 999

Kód pro ověření zprávy je 6XCB-K5A1-Y4FD-6RND-A84M. Jděte na [www.genomia.cz](http://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.