

Zákazník: Michaela Bartková, Prakšice 356, 68756 Prakšice, Czech Republic**Vyšetřovaný:**

Vzorek: 25-40311

Datum přijetí vzorku: 18.02.2025

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Glorie Emily Bohemia**Rasa:** Welsh Corgi Cardigan

Mikročip: 900 085 001 751 562

Registrační číslo: CMKU/WCC/738/24

Datum narození: 03.03.2024

Pohlaví: samice

Datum odběru: 15.02.2025

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a Kateřina Šašková, Genomia s.r.o.

Výsledek: Xn/Xn

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.583_584insC genu IL2RG způsobující těžkou kombinovanou imunodeficienci (XSCID) u Cardigan a Pembroke Welsh Corgi. Tato imunitní porucha je charakterizovaná sníženým počtem lymfocytů s nízkými až nulovými koncentracemi IgG a IgA, ale normálními koncentracemi IgM. Klinické nálezy zahrnují nehmatné lymfatické uzliny, malou velikost brzlíku a chronické recidivující infekce. Postižená štěňata špatně prospívají, trápí je průjem a občasné zvracení, a i při podpůrné léčbě obvykle umírají do 4 měsíců věku.

Mutace způsobující XSCID je lokalizována na chromozomu X. Samci mají chromozomy X a Y, tedy mohou být pouze zdraví (Xn/Y) nebo nemocní (Xm/Y). Samice mají dva chromozomy X, tudíž mohou být buď zdravé (Xn/Xn), přenašečky (Xn/Xm) nebo nemocné (Xm/Xm). U přenašeček se nevyskytují klinické příznaky, avšak jsou schopné mutovanou alelu přenášet na své potomstvo.

Metoda: SOPAgriseq_canine, ngs, v rozsahu akreditace

Datum vystavení zprávy: 28.02.2025

Datum provedení zkoušky: 18.02.2025 - 28.02.2025

Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře



Genomia je zkušební laboratoř č.1549 akreditovaná ČIA podle ČSN EN ISO/IEC 17025:2018.

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 KAX4-XHYX-1R58-F75Q-NR9F. 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.