

Customer: Věra Přadková, [REDACTED] Kopřivnice 1, Czech Republic

Sample:

Sample: 20-13124

Date received: 15.05.2020

Sample type: blood

Information provided by the customer

Name: Dark Angel Dunnottar

Breed: Border Collie

Microchip: 953 010 003 728 872

Reg. number: CMKU/BOC/12393/19

Date of birth: 21.3.2019

Sex: male

Date of sampling: 14.05.2020

The identity of the animal has been checked by MVDr. Veronika
Pěnkavová, KVL 6339

Result: Mutation was detected in heterozygous status (N/P)

Explanation

Presence or absence of c.590G>A mutation in OLFML3 gene related with Goniodysgenesis and Glaucoma in Border Collies was tested. Goniodysgenesis is a hereditary disorder characterized by development abnormalities of anterior chamber. Due to abnormal development of intraocular fluid egress channels inside the eye the iridocorneal angle, through which the excessive chamber fluid is filtered and drained, get narrower or closed. Goniodysgenesis is significantly associated with the glaucoma and blindness.

Goniodysgenesis occurs in severe and mild forms. Severe goniodysgenesis potentially leading to glaucoma is connected with homozygosis for c.590A allele of OLFML3-gene which indicates autosomal recessive mode of inheritance. The vast majority of dogs with severe goniodysgenesis and glaucoma are homozygous for the mutation mentioned, however there are some cases of heterozygotes affected with this disease. The exact mode of inheritance has not been elucidated yet.

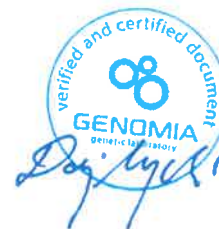
Result options: N/N healthy dog, N/P carrier of disposition to goniodysgenesis, P/P dog in risk of goniodysgenesis development.

Method: SOP172-OLFML3, direct DNA sequencing, accredited method

Date of issue: 20.05.2020

Date of testing: 15.05.2020 - 20.05.2020

Approved by: Mgr. Markéta Dajbychová, Deputy Laboratory Manager



Genomia is accredited in compliance with ISO/IEC 17025:2018 under #1549

Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic

www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999



Report verification code is: N73M-JRA2-1AAR-18FN-D8A6. You can verify report online at www.genomia.cz

Without a written consent by the lab, the report must not be reproduced unless as a whole.

The result refers only to the sample as received. Genomia is not responsible for the accuracy of the information provided by the customer.

Zákazník: Věra Přadková, [redacted] Kopřivnice 1, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 20-13124

Datum přijetí vzorku: 15.05.2020

Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Dark Angel Dunnottar

Rasa: Border kolie

Mikročip: 953 010 003 728 872

Registrační číslo: CMKU/BOC/12393/19

Datum narození: 21.3.2019

Pohlaví: samec

Datum odběru: 14.05.2020

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Veronika Pěnkavová, KVL 6339

Výsledek: Mutace byla detekována v heterozygotním stavu (N/P)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.590G>A OLFML3 genu související goniodysgenesis a glaukomem u border kólií. Goniodysgenesis je dědičná vada, vývojovými abnormalitami přední oční komory. V důsledku abnormálního vývoje intraokulárních kanálků v oku dochází k zúžení nebo uzavření iridokorneálního úhlu, kterým se filtruje a odtéká přebytečná komorová voda. Goniodysgenesis je významně spojena se vznikem glaukomu a slepoty.

Goniodysgenesis se projevuje v těžké a mírné formě. Těžká goniodysgenesis potenciálně vedoucí ke vzniku glaukomu je spojena s homozygotitou pro alelu c.590A genu OLFML3, což naznačuje autozomálně recesivní způsob dědičnosti. Drtivá většina psů těžce postižených goniodysgenesis a glaukomem je homozygotní pro zmíněnou mutaci, ojediněle se však objevují případy heterozygotů též postižených touto chorobou. Přesný způsob dědičnosti není v současnosti zcela znám.

Možné výsledky testu: N/N pes nenese dispozici k goniodysgenesis, N/P pes je přenašeč dispozice k goniodysgenesis, P/P pes je v riziku rozvoje goniodysgenesis.

Metoda: SOP172-OLFML3, přímé sekvenování DNA, v rozsahu akreditace

Datum vystavení zprávy: 20.05.2020

Datum provedení zkoušky: 15.05.2020 - 20.05.2020

Schválila: Mgr. Markéta Dajbychová, zástupce 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 N73M-JRA2-1AAR-18FN-D8A6. 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.