

**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 nebyla detekována (N/N)**

**Vysvětlivky:** N/N = normální genotyp. N/P = přenašeč mutace. P/P = mutovaný genotyp (u jedince se s největší pravděpodobností projeví onemocnění). (N = negativní; P = pozitivní)

**Komentář k výsledku**

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.8392delC CUBN genu způsobující onemocnění IGS (Imerslund-Gräsbeck syndrome) neboli střevní malabsorpci kobalaminu u plemene border kolie. Klinické příznaky malabsorpcie kobalaminu se začínají objevovat kolem 6 až 12 týdnů věku, zahrnují neprosívání a chronické nechutenství. Postižená zvířata mohou mít neutropenii, neregenerativní anémii, anizocytózu a poikilocytózu, megaloblastické změny v kostní dřeni, pokles hladiny Cbl, methylmalonovou acidurii a homocysteinémi.

Mutace způsobující IGS u plemene border kolíí je děděna autozomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců P/P, kteří mají mutaci v obou kopiích CUBN genu. Přenašeči mutovaného genu N/P jsou klinicky zdraví, ale mohou přenášet mutaci na své potomky. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých (N/N), 50 % potomků přenašečů (N/P) a 25 % potomků (P/P) zdědí od obou rodičů mutovaný gen a bude postiženo střevní malabsorpcí kobalaminu.

Metoda: SOP171-IGS-border, fragmentační analýza

Datum vystavení zprávy: 22.05.2020

Datum provedení zkoušky: 15.05.2020 - 22.05.2020

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

**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 not detected (N/N)

**Legend:** N/N = wild-type genotype. N/P = carrier of the mutation. P/P = mutated genotype (individual will be most probably affected with the disease). (N = negative, P = positive)

**Explanation**

Presence or absence of c.8392delC mutation in the CUBN gene causing IGS (Imerslund-Gräsbeck syndrome) or intestinal cobalamin malabsorption in border collies was tested. IGS is metabolic disorder in border collies. Signs appear early in 6 to 12 week of dog's age and include failure to thrive and chronic loss of appetite. The affected dogs can suffer from neutropia, non-regenerative anaemia, anisocytosis and poikilocytosis, megaloblastic changes in bone marrow, reduction of Cbl level, methylmalonic aciduria and homocysteinemia.

Mutation that causes IGS in border collies is inherited as an autosomal recessive trait. That means the disease affects dogs with P/P genotype only. The dogs with N/P genotype are considered carriers of the disease (heterozygotes), they are healthy but they can transmit the mutation on their offspring. In offspring of two heterozygous animals following genotype distribution can be expected: 25 % N/N, 50 % N/P and 25 % P/P.

Method: SOP171-IGS-border, fragment analysis

Date of issue: 22.05.2020

Date of testing: 15.05.2020 - 22.05.2020

Approved by: Mgr. Markéta Dajbychová, Deputy Laboratory Manager



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: 1BNH-WER6-5FKB-H8BJ-93F6. You can verify report online at [www.genomia.cz](http://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.