

**Zákazník:** Věra Přadková, ██████████ 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.899C>T v genu FAM20C způsobující dentální hypomineralizaci, tzv. Raine-syndrom, u border kolíí. Onemocnění způsobuje abnormální opotřebenosti zubů, popraskání zubní skloviny, nahnědlé skvrny či zabarvení zubů nebo zánět zubní dřeně. Vážné opotřebenosti zubů vede k chronickým zánětům a může dojít až ke ztrátám zubů.

Mutace způsobující Raine-syndrom je děděna autozomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích FAM20C genu (P/P). Přenašeči mutovaného genu (N/P) jsou klinicky zdraví, ale mohou přenášet mutaci na své potomky. Jedinci s výsledkem N/N jsou bez rizika onemocnění. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých, 50 % potomků přenašečů a 25 % potomků zdědí od obou rodičů mutovaný gen a bude postiženo Raine-syndromem.

Metoda: SOP173-raine-syndrom, PCR-RFLP

Datum vystavení zprávy: 25.05.2020

Datum provedení zkoušky: 15.05.2020 - 25.05.2020

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

Kód pro ověření zprávy je 5X8H-3R61-TYJ1-K12W-7D36. 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.

**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.899C>T mutation in FAM20C gene causing dental hypomineralization, called Raine-syndrome, in Border Collies was tested. Disease causes extensive wear of teeth, cracking of tooth enamel, brownish spots or brownish discolouration of teeth or dental pulp inflammation. Severe tooth wear leads to chronic inflammation of the pulp up to the loss of teeth.

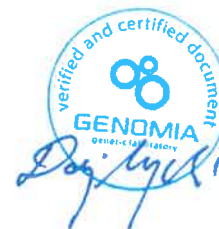
Mutation that causes Raine-syndrome is inherited as an autosomal recessive trait. That means the disease affects dogs with P/P genotype only. The dogs with N/P genotype are considered carriers of the disease (heterozygotes), they are healthy but they can transmit the mutation on their offspring. In offspring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

Method: SOP173-aine-syndrome, PCR-RFLP

Date of issue: 25.05.2020

Date of testing: 15.05.2020 - 25.05.2020

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: 5X8H-3R61-TYJ1-K12W-7D36. 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.