

Zákazník: Petr Černý, Vrbka 17, 74728 Služovice, Czech Republic**Vyšetřovaný:**

Vzorek: 25-16402

Datum přijetí vzorku: 18.06.2025

Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Arthur Ell Titoco**Rasa:** Australský ovčák

Mikročip: 203 098 100 594 799

Registrační číslo: CMKU/AUO/11296/24

Datum narození: 2.3.2024

Pohlaví: samec

Datum odběru: 16.06.2025

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Marek Gebauer, KVL 4093

Výsledek: Mutace nebyla detekována (N/N)**Komentář k výsledku**

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace g.85286582delC v genu HSF4 způsobující onemocnění hereditární katarakta (HC) u australských ovčáků. Přítomnost deleční mutace je významně spojena s rozvojem binokulární katarakty v různém věku života. Obecně je mutace způsobující HC u australských ovčáků děděna autozomálně dominantně s neúplnou penetrancí. To znamená, že u všech přenašečů delece nemusí dojít k propuknutí onemocnění; není vyloučena možnost zapojení dalších genetických popř. environmentálních faktorů.

Jedinci s jednou kopií delece (N/P, tzn. negativní/ pozitivní) mají přibližně 17 krát vyšší riziko, že v průběhu života onemocní binokulární HC oproti jedincům bez přítomnosti deleční mutace (N/N). Heterozygotní jedinci (N/P) přenášejí mutaci na své potomky.

Vyšetření nevyloučí přítomnost jiné, dosud nepublikované, mutace HSF4 genu, popř. jiných genů, zodpovědných za hereditární katarakty.

Metoda: SOP171-HC, fragmentační analýza

Datum vystavení zprávy: 03.07.2025

Datum provedení zkoušky: 18.06.2025 - 03.07.2025

Schválila: Mgr. Martina Šafrová, 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 FE28-A8AQ-W961-9MA4-TC76. 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.