

Zákazník: Dominika Prášková, Mlýnská 455, 76317 Lukov u Zlína, Czech Republic**Vyšetřovaný:**

Vzorek: 25-40423

Datum přijetí vzorku: 18.02.2025

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Bailey Re-No-Ko**Rasa:** Australský ovčák

Mikročip: 993011200082300

Registrační číslo: CMKU/AUO/10048/23/24

Datum narození: 08.04.2023

Pohlaví: samec

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a Jitka Hablová, Genomia s.r.o.

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: 21.02.2025

Datum provedení zkoušky: 18.02.2025 - 21.02.2025

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 F928-559X-3N6A-A67F-A4RT. 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.