

**Zákazník:** Kateřina Lukešová, Valouškova 4, 63500 Brno, Czech Republic**Vyšetřovaný:**

Vzorek: 24-01307

Datum přijetí vzorku: 16.01.2024

Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem

**Jméno:** Brave to Fly Verline**Rasa:** Australský ovčák

Mikročip: 941 000 022 670 317

Registrační číslo: CMKU/AUO/5556/19

Datum narození: 22.5.2019

Pohlaví: samice

Datum odběru: 15.01.2024

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Matěj Sonnenschein, KVL 7608

**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.2868-1G>A genu STK36 způsobující primární ciliární dyskinezi (PCD) u australských ovčáků. Onemocnění je charakterizované nedostatečnou funkcí řasinek v epiteliální sliznici, které se projevuje výtokem z nosu a chronickými infekcemi dýchacích cest. Klinické příznaky se začínají objevovat již u štěňat ve věku přibližně 8 týdnů.

Mutace způsobující PCD u bobtailů je děděna pravděpodobně autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích STK36 genu (jedinci s výsledkem P/P, pozitivní/positivní). Přenašeči mutovaného genu (N/P, tzn. negativní/positivní) jsou klinicky zdraví, ale mohou přenášet mutaci na své potomky. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých, 50 % potomků přenašečů a 25 % potomků zdědí od obou rodičů mutovaný gen a bude postiženo PCD.

Metoda: SOPAgriseq\_canine, ngs

Datum vystavení zprávy: 03.02.2024

Datum provedení zkoušky: 16.01.2024 - 03.02.2024

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 HHCR-FKF9-C2JK-KCAR-HT41. 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.