

Zákazník: Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic**Vyšetřovaný:**

Vzorek: 21-12345

Datum přijetí vzorku: 01.02.2021

Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Lassie DEMO**Rasa:** Plemeno

Tetovací číslo: 1392013

Mikročip: 123 456 789 012 345

Registrační číslo: REGQ12345

Datum narození: 1.1.2020

Pohlaví: samice

Datum odběru: 01.02.2021

Při odběru byla ověřena identita jedince.

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, v rozsahu akreditace

Datum vystavení zprávy: 06.02.2021

Datum provedení zkoušky: 01.02.2021 - 06.02.2021

Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře



Genomia je zkušební laboratoř č.1549 akreditovaná ČIA podle ČSN EN ISO/IEC 17025:2018.
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 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. 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.