

**Zpráva o výsledku zkoušky #069397:**

**Vyšetřovaný**

Vzorek: 15-25706  
Jméno: Argonath Havlovický čert  
Rasa: Australský ovčák  
Mikročip: 900032000494824  
Registrační číslo: CMKU/AUO/1997/14  
Datum narození: 24.3.2014  
Pohlaví: samec  
Datum přijetí vzorku: 07.10.2015  
Vyšetřovaný materiál: krev  
Při odběru byla ověřena identita jedince.

**Detekce mutací g.85286582insC a g.85286582delC genu HSF4 způsobující onemocnění HC u různých plemen psů metodou fragmentační analýzy**

**Zákazník**

Jana Hojdová  
Střelice 59  
33301 Stod  
Czech Republic

**Výsledek: Mutace byla detekována v heterozygotním stavu (N/P)**

**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: SOP25, akreditovaná metoda

Datum vystavení zprávy: 15.10.2015

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

Genomia je zkušební laboratoř č.1549 akreditovaná ČIA podle ČSN EN ISO/IEC 17025:2005.

Genomia s.r.o, Janáčkova 51, 32300 Plzeň, Czech Republic  
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

