

**Zpráva o výsledku zkoušky #010852:**

**Vyšetřovaný**

Vzorek: 11-13404  
Jméno: Akim Hvězda z Podmok  
Rasa: Čínský chocholatý pes  
Tetovací číslo: 482 slabina  
Mikročip: -----  
Datum narození: 23.03.2000  
Pohlaví: samec  
Datum přijetí vzorku: 06.06.2011  
Vyšetřovaný materiál: stěr sliznice  
Odběr potvrzen veterinářem.

**Detekce mutace c.1473+1G>A ADAMTS17  
 genu způsobující onemocnění PLL u různých  
 plemen psů metodou přímého sekvenování  
 DNA**

**Zákazník**

Libuše Brychtová

Czech Republic

Dne 23.6.2011 provedena oprava údajů. Tento dokument nahrazuje zprávu o výsledku ze dne 13.6.2011.

**Výsledek: Mutace nebyla detekována (N/N)**

**Komentář k výsledku**

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.1473+1G>A ADAMTS17 genu způsobující onemocnění PLL (primary lens luxation – primární luxace čočky) u různých plemen psů. PLL je oční vada spojená s dislokací čočky způsobenou defektní fixací vláken závěsného aparátu čočky. Nemoc postihuje psy různého věku, končí oslepnutím jedince.

Obecná dědičnost PLL je považována za autosomálně recesivní, proto většina přenašečů mutace ADAMTS17 v průběhu celého života neonemocní. Nicméně bylo prokázáno, že přenašeči mutace c.1473+1G>A mohou mít zvýšené riziko onemocnění PLL, riziko záleží na konkrétním plemeni nebo genovém pozadí individuálního jedince. Genetický test nevyloučí možnost jiné formy PLL ani neumožní odhalit propuknutí choroby u případných přenašečů mutace.

Metoda: SOP45, akreditovaná metoda

Datum vystavení zprávy: 13.06.2011

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Markéta Dajbychová, zástupce vedoucí laboratoře

Genomia je zkušební laboratoř akreditovaná ČIA pod číslem 1549.  
Genomia s.r.o, Teslova 3, 30100 Plzeň, Czech Republic, IČZ: 44929000  
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 378 051 410

*Dajbychová*

