

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 c.1640T>C genu RYR1 způsobující maligní hypertermie (MH) po expozici vyvolávacích látek. MH představuje závažnou komplikaci při celkové anestezii, která může být až fatální. MH je farmakogenetická choroba kosterního svalstva, při které dochází k hyperkapii, tachykardii a hypertermii, které jsou vyvolány reakcí na chemické spouštěče - v tomto případě anestetika. Postižení psi nemají žádné klinické příznaky, dokud nejsou vystaveni vyvolávacím látkám.

Mutace způsobující MH je děděna autosomálně dominantně. Pouze jediná kopie mutovaného genu (výsledek N/P (negativní / pozitivní) nebo P/P (pozitivní / pozitivní)) je dostačující pro vznik klinických příznaků. Vzhledem k tomu, že postižení jedinci jsou bez podání vyvolávacích látek zcela bez klinických příznaků, mohou někteří jedinci prožít celý život, aniž by byla během života stanovena diagnóza MH. V případě postiženého jedince je riziko přenosu postižení na potomka 50%.

Metoda: SOPAgriseq_canine, ngs, 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 zkoušenému vzorku, tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.