

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

**Vyšetřovaný:**

Vzorek: 08-12345

Datum přijetí vzorku: 25.11.2008

Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem

**Jméno:** Lassie DEMO

**Rasa:** ---

Tetovací číslo: 1392013

Mikročip: 123 456 789 012 345

Registrační číslo: REGQ12345

Datum narození: 31.12.1909

Pohlaví: samice

Datum odběru: 25.11.2008

Při odběru byla ověřena identita jedince.

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

**Komentář k výsledku**

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace g.32373916\_32373923del8 STRN genu, která je se vznikem arytmogenní kardiomyopatie **pravé komory (ARVC)** v **genové vazbě** a slouží pro nepřímou diagnostiku tohoto onemocnění.

ARVC je multifaktoriální degenerativní onemocnění srdce, které je charakterizováno atrofií svalových buněk srdečního svalu a ukládáním tuku v srdečních buňkách. Postihuje především pravou srdeční komoru. Onemocnění je spojeno s rizikem náhlé smrti.

Mutace STRN ovlivňuje zvýšení závažnosti klinických projevů ARVC. U psů homozygotních pro mutaci STRN je téměř 100% pravděpodobnost, že onemocní ARVC, a to často v ranějším věku, než heterozygoté. Mutace STRN genu vykazuje autozomálně dominantní dědičnost s neúplnou penetrací. Mutace STRN genu je jednoznačně spojena s ARVC u boxerů, studie ukazují, že v nemoci hrají roli i jiné neznámé mutace.

STRN je důležitým markerem pro dosud nezjištěný lokus genu, který leží na stejném chromozomu a který je přímo zodpovědný za vznik ARVC u boxerů.

Metoda: SOP171-ARVC, fragmentační analýza

Datum vystavení zprávy: 30.11.2008

Datum provedení zkoušky: 25.11.2008 - 30.11.2008

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 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.