

**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.1660\_1661insG genu ABCB4 způsobující žlučnickovou mukokélu (GBM, Gallbladder mucoceles) u šeltií, amerických a anglických kokršpanělů, cairn teriérů a pomeranianů. Při žlučnickové mukokéle dochází k nadměrné tvorbě žluči s hustou želatinovou konzistencí a jejímu hromadění ve žlučniku, což má za následek jeho prasknutí a vylití žluče do břišní dutiny. Následně vzniklý zánět břišní dutiny je pro pacienta velmi bolestivý a může být až smrtelný. Mezi běžné nespecifické klinické příznaky patří zvracení, letargie, bolesti břicha, anorexie, žloutenka, zrychlený dech, žíznivost a časté močení, horečka, průjem a nadýmání.

Dědičnost mutace způsobující GBM je dosud neznámá. Mělo se za to, že mutace má dominantní charakter s neúplnou penetrancí, dnes je diskutován multifaktoriální způsob dědičnosti.

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.