

**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)**

**Vysvětlivky:** N/N = normální genotyp. N/P = přenašeč mutace. P/P = mutovaný genotyp (u jedince se s největší pravděpodobností projeví onemocnění). (N = negativní; P = pozitivní)

**Komentář k výsledku**

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.2228G>A v exonu 21 PFK genu, která způsobuje deficit fosfofruktokinázy (PFK) u anglických špringršpanělů a amerických kokršpanělů. Deficit svalové fosfofruktokinázy je řazen mezi glykogenózy (glykogenóza VII), dědičné glykogen strádavé choroby. Hlavními klinickými projevy je zejména svalová slabost a zátěžová intolerance. Klinické příznaky se mohou někdy vyskytnout během prvních měsíců života, ale jindy mohou být poměrně špatně rozpoznatelné nebo opomíjené. Kvalitu života postiženého zvířete lze zlepšit, vyhneme-li se zátěžovým situacím, které bývají stimulem vzniku hemolytických krizí.

Mutace způsobující deficit PFK je autosomálně recesivně dědičné onemocnění. To znamená, že se nemoc rozvine pouze u jedinců P/P, kteří zdědí od obou svých rodičů mutovaný gen. Přenašeči mutovaného genu N/P jsou klinicky zdraví, ale přenášejí nemoc na své potomky. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých (N/N), 50 % potomků přenašečů (N/P) a 25 % potomků (P/P) zdědí od obou rodičů mutovaný gen a budou postiženi PFK.

Metoda: SOP173-PFK, PCR-RFLP

Datum vystavení zprávy: 06.02.2021

Datum provedení zkoušky: 01.02.2021 - 06.02.2021

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