

Detekcja mutacji c.1640T>C genu RYR1
powodującej hipertermię złośliwą po
ekspozycji na czynniki indukujące u różnych
ras psów

Klient: Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic

Badany próbką:

Próbka: 21-12345

Data otrzymania: 01.02.2021

Typ próbki: krew

Informacje dostarczone przez klienta

Nazwisko: Lassie DEMO

Rasa: Plemeno

Numer tatuażu: 1392013

Mikroczip: 123 456 789 012 345

Numer rejestracyjny: REGQ12345

Data urodzenia: 1.1.2020

Płeć: samica

Data pobrania: 01.02.2021

Tożsamość zwierzęcia została zweryfikowana.

Wynik: Mutacja nie została wykryta (N/N)

Wyjaśnienie wyników

Zbadano obecność lub brak mutacji c.1640T>C genu RYR1 powodującej hipertermię złośliwą (MH) po ekspozycji na środki indukujące. Hipertermia złośliwa jest poważnym powikłaniem znieczulenia ogólnego, które może być śmiertelne. MH jest farmakogenetyczną chorobą mięśni szkieletowych, w której hiperkapnia, tachykardia i hipertermia są indukowane w odpowiedzi na czynniki chemiczne, w tym przypadku środki znieczulające. Psy dotknięte chorobą nie mają objawów klinicznych, dopóki nie zostaną wystawione na działanie czynników wyzwalających.

Mutacja powodująca MH jest dziedziczona w sposób autosomalny dominujący. Tylko jedna kopia zmutowanego genu (N/P (negatywna/pozytywna)) lub P/P (pozytywna/pozytywna) jest wystarczająca do wywołania objawów klinicznych. Ponieważ osoby dotknięte chorobą są całkowicie wolne od objawów klinicznych bez podawania czynników indukujących, niektóre osoby mogą przeżyć całe życie bez diagnozy MH w ciągu swojego życia. W przypadku osoby dotkniętej chorobą ryzyko przeniesienia niepełnosprawności na potomstwo wynosi 50%.

Metoda: SOP188-MPS-canine, MPS, w zakresie akredytacji

Data wystawienia raportu: 06.02.2021

Data przeprowadzenia testu: 01.02.2021 - 06.02.2021

Approved by: Mgr. Martina Šafrová, Laboratory Manager



Genomia jest akredytowana zgodnie z normą ISO/IEC 17025:2018, numer akredytacji 1549.

Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic

www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999



Kod do weryfikacji raportu to 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. Przejdź na www.genomia.cz, aby zweryfikować raport.

Raport z wyników badań nie może być reprodukowany w inny sposób niż w całości bez zgody laboratorium.

Wynik odnosi się tylko do przebadanej próbki w stanie, w jakim została przyjęta. Genomia nie odpowiada za prawidłowość danych przekazanych przez klienta.