

Zákazník: Lucie Glaserová, Doubek 109, 25101 Doubek, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 21-27144

Datum přijetí vzorku: 06.10.2021

Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Bezinka z Modrého království

Rasa: Kolie krátkosrstá

Mikročip: 900 085 001 081 321

Registrační číslo: CMKU/CK/1647/20

Datum narození: 2.3.2020

Pohlaví: samice

Datum odběru: 04.10.2021

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Michaela Oravská, KVL 5097

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 vyvolávajících 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: SOP172-MH, přímé sekvenování DNA

Datum vystavení zprávy: 15.10.2021

Datum provedení zkoušky: 06.10.2021 - 15.10.2021

Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

