

Zákazník: Michal Glaser, Doubek 109, 251 01 Doubek, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 23-15207

Datum přijetí vzorku: 05.06.2023

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Emilka z Modrého království

Rasa: Kolie krátkosrstá

Mikročip: 900 085 001 644 611

Registrační číslo: CMKU/CK/2155/23

Datum narození: 19.4.2023

Pohlaví: samice

Datum odběru: 01.06.2023

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Pavel Mádr, CSc. KVL4735

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 vyvolávacích 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: SOPAgriseq_canine, ngs, v rozsahu akreditace

Datum vystavení zprávy: 26.02.2025

Datum provedení zkoušky: 12.02.2025 - 26.02.2025

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 7QNN-QNJ6-XKTY-13TX-XXHX. 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.