

Zákazník: MVDr. Michaela Riedlová, Nám. Interbrigády 948/4, 16000 Praha 6, Czech Republic**Vyšetřovaný:**

Vzorek: 20-14648

Datum přijetí vzorku: 28.05.2020

Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Anastasia The Velvet Fur**Rasa: Pudl Velký**

Mikročip: 203 098 100 412 980

Datum narození: 28.10.2017

Pohlaví: samice

Majitelka: Ing. Kateřina Málková

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: SOP172-MH, přímé sekvenování DNA

Datum vystavení zprávy: 05.06.2020

Datum provedení zkoušky: 28.05.2020 - 05.06.2020

Schválila: Mgr. Markéta Dajbychová, zástupce vedoucí laboratoře

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 N6HA-HCEN-TM7Q-4BCH-B441. 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 vzorku tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.