

**Zákazník:** Lenka Orzelová, Bohumínská 437/42, 710 00 Slezská Ostrava, Czech Republic

**Vyšetřovaný:**

Vzorek: 24-40118

Datum přijetí vzorku: 30.01.2024

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

**Jméno:** Carramia Royal Glow

**Rasa:** Pudl Velký

Mikročip: 941000027192388

Registrační číslo: CMKU/P/23254/22

Datum narození: 17.7.2022

Pohlaví: samice

Datum odběru: 27.01.2024

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a Ing. Nikola Eretová, Genomia s.r.o.

**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: SOPAgriseq\_canine, ngs

Datum vystavení zprávy: 12.02.2024

Datum provedení zkoušky: 30.01.2024 - 12.02.2024

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

Kód pro ověření zprávy je MEXE-36N9-9QHR-NEAR-36NT. 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.