

Zákazník: Marek Kučera, Na Betonce 1361/3, 15300 Praha 16- Radotín, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 21-42684

Datum přijetí vzorku: 06.10.2021

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Naleks Treasure Uilsiya

Rasa: Německý pinč

Mikročip: 643 093 333 008 521

Registrační číslo: CMKU/NP/2387/-21/20

Datum narození: 10.09.2020

Pohlaví: samice

Datum odběru: 02.10.2021

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a Ing. Jana Kúsová, Genomia s.r.o.

Výsledek: Mutace nebyla detekována (N/N)

Vysvětlivky: N/N = normální genotyp. N/P = přenašeč mutace. P/P = mutovaný genotyp (u jedince se s největší pravděpodobností projeví onemocnění). (N = negativní; P = pozitivní)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.634_635insN[76] genu G6PC způsobující glykogenózu (GSD1a) u německých pinčů. Glykogenóza je závažná porucha metabolismu glykogenu charakterizovaná akumulací glykogenu, zejména v játrech. Příznaky zahrnují těžké zvětšení jater, celkové neprospívání, letargii, kóma a smrt.

Mutace způsobující GSD1a je děděna autozomálně recesivně. Nemoc se projeví pouze u jedinců P/P, kteří zdědí mutace od obou rodičů. Jedinci s genotypem N/P se jeví klinicky zdraví, ale geneticky jsou přenašeči nemoci (předávají vadu svým potomkům). V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých (N/N), 50 % potomků přenašečů (N/P) a 25 % zdědí od obou rodičů mutovanou alelu a budou postiženi GSD1a (P/P).

Metoda: SOP176-GSD1, ASA-PCR

Datum vystavení zprávy: 13.06.2025

Datum provedení zkoušky: 04.06.2025 - 13.06.2025

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 4Y9A-Y38A-WJT2-YANM-M2Y2. 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.