

**Zákazník:** Sylva Kurzová, Petrovice 78, 79384 Petrovice, Czech Republic

**Vyšetřovaný:**

Vzorek: 23-41660

Datum přijetí vzorku: 20.06.2023

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

**Jméno:** Demon Bílský lev

**Rasa:** Landseer

Mikročip: 953 010 005 777 293

Registrační číslo: CMKU/LS/1130/22

Datum narození: 21.10.2022

Pohlaví: samec

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a Ing. Nikola Eretová, 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.982C>T RASGRP1 genu způsobující trombopatii u plemene Landseer. Trombopatie je dědičná porucha krevní srážlivosti.

Trombopatie je děděna autozomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích RASGRP1 genu (jedinci s výsledkem P/P). Přenašeči mutovaného genu (jedinci s výsledkem N/P) jsou klinicky zdraví, ale mohou přenášet mutaci na své potomky. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých, 50 % potomků přenašečů a 25 % potomků zdědí od obou rodičů mutovaný gen a bude postiženo trombopatií.

Metoda: SOP172-trombopatie, přímé sekvenování DNA

Datum vystavení zprávy: 28.06.2023

Datum provedení zkoušky: 20.06.2023 - 28.06.2023

Schválila: Ing. Irena Rusková, analytik



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 3H1N-11AM-B8MA-NY65-EBRX. 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.