

**Zákazník:** Zuzana Čápková, Ratenice 50, 28911 Pečky, Czech Republic

**Vyšetřovaný:**

Vzorek: 24-10211

Datum přijetí vzorku: 12.04.2024

Vyšetřovaný materiál: koňské žíně

Údaje poskytnuté zákazníkem

**Jméno: Steffl**

**Plemeno: Haflinger**

Datum narození: 8.4.2021

Mikročip: 992000000493974

Pohlaví: samec

Výsledek: Mutace nebyla detekována (N/N)

**Komentář k výsledku**

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.926G>A v GYS1 genu způsobující onemocnění PSSM1 (Polysaccharide storage myopathy 1 / Exertional rhabdomyolysis) u koní plemen American Paint Horse, Appaloosa, Draft, Quarter Horse, Warmblood. Jedná se o dědičné metabolické onemocnění charakteristické abnormálním ukládáním glykogenu v kosterních svalech.

Mutace způsobující PSSM1 je děděna autozomálně dominantně s neúplnou penetrací. Heterozygoté (N/P) mají méně závažné fenotypové projevy než homozygoté (P/P). V případě heterozygotnosti jednoho z rodičů (N/P) se gen přenesne na 50 % potomků. Jedinci s výsledkem N/N jsou bez rizika PSSM1.

Analýzu provedla partnerská laboratoř. Genomia garantuje kvalitu práce svého partnera.

Metoda: SOP162, PCR-RFLP

Datum vystavení zprávy: 22.04.2024

Datum provedení zkoušky: 12.04.2024 - 22.04.2024

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