

Zákazník: Míšek Pavel, Radošov 192, 36272 Kyselka, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 22-31704

Datum přijetí vzorku: 15.11.2022

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Nelson Golden Victory

Rasa: Zlatý retriever

Tetovací číslo: BNY 4513

Mikročip: 643 099 011 505 604

Registrační číslo: ČLP/GR/23461

Datum narození: 11.06.2021

Pohlaví: samec

Datum odběru: 14.11.2022

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Sabina Marie Šteklová, KVL 4726

Výsledek: Xn/Y

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.531-2A>G genu DMD způsobující muskulární dystrofii u zlatých retrivů (GRMD). GRMD je degenerativní svalové onemocnění, způsobující ztrátu aktivní svalové hmoty a pohybové poruchy. Onemocnění se obvykle vyskytuje u štěňat ve věku 8 týdnů, jedinci s těžkou formou onemocnění umírají brzy po diagnóze, zatímco psi s mírnější formou mohou přežít několik let. Mutace způsobující GRMD je X-vázaná recesivní choroba.

Samice mají chromozomy XX. Vzhledem k onemocnění GRMD mají potom tři možnosti:

Xn/Xn - samice s dvěma normálními chromozomy X = normální fenotyp

Xn/Xm - samice s jedním X normálním (Xn) a jedním X mutovaným (Xm) = samice přenašečka. Klinické postižení samic přenašeček je individuální v závislosti na inaktivaci X chromozomu.

Xm/Xm - samice se dvěma postiženými chromozomy X = samice postižené chorobou GRMD

Samci nesou chromozomy XY a vzhledem k onemocnění GRMD mají dvě možnosti:

Xn/Y - zdravý samec

Xm/Y - postižený samec, zdědil od své matky mutovaný chromozom X

Metoda: SOP172-GRMD, přímé sekvenování DNA

Datum vystavení zprávy: 29.11.2022

Datum provedení zkoušky: 15.11.2022 - 29.11.2022

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 5D2W-E3KY-JQ7D-5KAE-22EC. 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.