

Zákazník: Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 08-12345

Datum přijetí vzorku: 25.11.2008

Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Lassie DEMO

Rasa: ---

Tetovací číslo: 1392013

Mikročip: 123 456 789 012 345

Registrační číslo: REGQ12345

Datum narození: 31.12.1909

Pohlaví: samice

Datum odběru: 25.11.2008

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Výsledek: Xn/Y

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.531-2A>G genu DMD způsobující muskulární dystrofii u zlatých retrivérů (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 postižená 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: 30.11.2008

Datum provedení zkoušky: 25.11.2008 - 30.11.2008

Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

