GENOMIA
genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #012345

Detekce mutace c.2668C>T genu DMD
způsobující DMD
u australských labradoodlů

Zákazník: Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic
Vyšetřovaný:
Vzorek: 21-12345
Datum přijetí vzorku: 01.02.2021
Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem
Jméno: Lassie DEMO
Rasa: Plemeno
Tetovací číslo: 1392013
Mikročip: 123 456 789 012 345
Registrační číslo: REGQ12345
Datum narození: 1.1.2020
Pohlaví: samice
Datum odběru: 01.02.2021
Při odběru byla ověřena identita jedince.

SAMPLE

Výsledek: Xn/Y

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.2668C>T genu DMD způsobující Duchennovu svalovou dystrofii (DMD) u australských labradoodlů. Onemocnění je charakterizované progresivní svalovou slabostí, která je nakonec smrtelná. Klinické příznaky se začínají projevovat u štěňat ve věku 8 – 10 týdnů a zahrnují šouravou chůzi nebo zkrácený krok, neschopnost zcela otevřít čelist, potíže jíst, nadměrné slinění a výrazné chřadnutí svalů trupu a končetin.

Mutace způsobující DMD je lokalizována na chromozomu X. Samci mají chromozomy X a Y, tedy mohou být pouze zdraví (Xn/Y) nebo nemocní (Xm/Y). Samice mají dva chromozomy X, tudíž mohou být buď zdravé (Xn/Xn), přenašečky (Xn/Xm) nebo nemocné (Xm/Xm). U přenašeček se nevyskytují klinické příznaky, avšak jsou schopné mutovanou alelu přenášet na své potomstvo.

Metoda: SOP188-MPS-canine, MPS, v rozsahu akreditace

Datum vystavení zprávy: 06.02.2021
Datum provedení zkoušky: 01.02.2021 - 06.02.2021
Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

verified and certified document
GENOMIA genetic laboratory