

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.

Výsledek: Xn/Xn

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.2841delT genu DMD způsobující Duchennovu svalovou dystrofii (DMD) u border kolií. 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 chrádnutí 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

Genomia je zkušební laboratoř č.1549 akreditovaná ČIA podle ČSN EN ISO/IEC 17025:2018.
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 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. 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 zkoušenému vzorku, tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.