

Klient: Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic**Badany próbką:**

Próbka: 21-12345

Data otrzymania: 01.02.2021

Typ próbki: krew

Informacje dostarczone przez klienta

Nazwisko: Lassie DEMO**Rasa:** Plemeno

Numer tatuażu: 1392013

Mikroczip: 123 456 789 012 345

Numer rejestracyjny: REGQ12345

Data urodzenia: 1.1.2020

Płeć: samica

Data pobrania: 01.02.2021

Tożsamość zwierzęcia została zweryfikowana.

Wynik: Xn/Xn

Wyjaśnienie wyników

Zbadano obecność lub brak mutacji c.531-2A>G w genie DMD powodującej dystrofię mięśniową u Golden Retrieverów (GRMD). GRMD to zwyrodnieniowa choroba mięśni powodująca utratę aktywnej masy mięśniowej i zaburzenia ruchowe. Choroba zwykle pojawia się u szczeniąt w wieku 8 tygodni; psy z ciężką postacią choroby umierają wkrótce po rozpoznaniu, podczas gdy psy z łagodniejszą postacią mogą przeżyć kilka lat. Mutacja powodująca GRMD jest chorobą recesywną sprzężoną z chromosomem X.

Samice mają chromosomy XX. Biorąc pod uwagę chorobę GRMD, mają one trzy opcje:

Xn/Xn - samica z dwoma normalnymi chromosomami X = normalny fenotyp

Xn/Xm - samica z jednym X normalnym (Xn) i jednym X zmutowanym (Xm) = nosicielka. Zaangażowanie kliniczne nosicieli jest indywidualne w zależności od inaktywacji chromosomu X.

Xm/Xm - kobiety z dwoma dotkniętymi chromosomami X = kobiety dotknięte GRMD

Mężczyźni są nosicielami chromosomów XY i z powodu GRMD mają dwie opcje:

Xn/Y - zdrowy mężczyzna

Xm/Y - dotknięty mężczyzna, odziedziczył po matce zmutowany chromosom X.

Metoda: SOPAseq_{canine}, ngs, w zakresie akredytacji

Data wystawienia raportu: 06.02.2021

Data przeprowadzenia testu: 01.02.2021 - 06.02.2021

Approved by: Mgr. Martina Šafrová, Laboratory Manager



Genomia jest akredytowana zgodnie z normą ISO/IEC 17025:2018, numer akredytacji 1549.

Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic

www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999



Kod do weryfikacji raportu to 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. Przejdź na www.genomia.cz, aby zweryfikować raport.

Raport z wyników badań nie może być reprodukowany w inny sposób niż w całości bez zgody laboratorium.

Wynik odnosi się tylko do przebadanej próbki w stanie, w jakim została przyjęta. Genomia nie odpowiada za prawidłowość danych przekazanych przez klienta.

1 / 1