

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

Badany próbka:

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

Obecność lub brak mutacji c.2841delT w genie DMD powodującej dystrofię mięśniową Duchenne'a (DMD) u border collie została przebadana. Choroba ta charakteryzuje się postępującym osłabieniem mięśni, które ostatecznie prowadzi do śmierci. Objawy kliniczne zaczynają pojawiać się u szceniąt między 8. a 10. tygodniem życia i obejmują sztywny chód lub skrócony krok, niemożność pełnego otwarcia pyska, trudności w połykaniu, nadmierne ślinienie się oraz wyraźny zanik mięśni ciała i kończyn.

Mutacja jest sprzężona z chromosomem X, co oznacza, że znajduje się na chromosomie X. Samce mają jeden chromosom X i jeden Y, dlatego mogą być jedynie zdrowe (Xn/Y) lub chore (Xm/Y). Samice mają dwa chromosomy X, więc mogą być zdrowe (Xn/Xn), nosicielkami (Xn/Xm) lub chore (Xm/Xm). Samice będące nosicielkami nie wykazują objawów klinicznych, ale mogą przekazywać zmutowany allel swojemu potomstwu.

Metoda: SOP188-MPS-canine, MPS, 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.