

Zákazník: Dušan Kollárik, Belá 33, 03811 Belá-Dulice, Slovak Republic**Vyšetřovaný:**

Vzorek: 25-05401

Datum přijetí vzorku: 04.03.2025

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Heidi Bella Aurea**Rasa:** Zlatý retriever

Mikročip: 941 000 026 557 633

Registrační číslo: SPKP 4826/24

Datum narození: 17.6.2023

Pohlaví: samice

Datum odběru: 28.02.2025

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Juraj Chorváth, 0011

Výsledek: Xn/Xn

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.531-2A>G genu DMD způsobující muskulární dystrofii u zlatých retrívů (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 postižené 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: SOPAgriseq_canine, ngs, v rozsahu akreditace

Datum vystavení zprávy: 14.03.2025

Datum provedení zkoušky: 04.03.2025 - 14.03.2025

Schválila: Mgr. Markéta Dajbychová, zástupce 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

