

Zákazník: Roman Kaiml, Svojsíkova 654, 27309 Kladno, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 23-19327

Datum přijetí vzorku: 20.07.2023

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Fantasy Fly Jo-Bear

Rasa: Zlatý retriever

Mikročip: 990 000 005 779 879

Registrační číslo: ČLP/GR/23651/2022

Datum narození: 7.5.2021

Pohlaví: samec

Datum odběru: 19.07.2023

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Jiří Lukáš, KVL 4173

Výsledek: Xn/Y

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.531-2A>G genu DMD způsobující muskulární dystrofii u zlatých retrívřů (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

Datum vystavení zprávy: 01.08.2023

Datum provedení zkoušky: 20.07.2023 - 01.08.2023

Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

