

**Vyšetřovaný**

Vzorek: 18-17518  
Jméno: Dasty od Rybníka Kamenný  
Rasa: Zlatý retriever  
Mikročip: 941 000 019 285 674  
Registrační číslo: ČLP/GR/18430  
Datum narození: 8.7.2016  
Pohlaví: samec  
Datum přijetí vzorku: 29.06.2018  
Vyšetřovaný materiál: krev  
Při odběru byla ověřena identita jedince.  
Ověřil/a MVDr. Rostislav Klapka

**Zákazník**

Ing. Václav Frgal  
Staré Město 259  
79201 Staré Město  
Czech Republic

Výsledek: Xn/Y

**Komentář k výsledku**

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.531-2A>G genu DND 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: SOP172-GRMD, přímé sekvenování DNA

Datum vystavení zprávy: 04.07.2018

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Markéta Dajbychová, zástupce vedoucí laboratoře

