

**Vyšetřovaný**

Vzorek: 18-09829  
Jméno: ATIK Wepwawet  
Rasa: Landseer  
Mikročip: 945 000 006 031 038  
Registrační číslo: CMKU/LS/783/16  
Datum narození: 27.10.2016  
Pohlaví: samec  
Datum přijetí vzorku: 09.04.2018  
Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice  
Při odběru byla ověřena identita jedince.  
Ověřil/a Mgr. Lucie Šolcová

**Zákazník**

Michal Kondelík  
Pionýrská 435  
33011 Třemošná  
Czech Republic

**Výsledek: Mutace nebyla detekována (N/N)**

**Vysvětlivky:** N/N = normální genotyp. N/P = přenašeč mutace. P/P = mutovaný genotyp (u jedince se s největší pravděpodobností projeví onemocnění). (N = negativní; P = pozitivní)

**Komentář k výsledku**

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.289G>T COL6A1 genu způsobující svalovou dystrofii u plemene Landseer. Svalová dystrofie je dědičné onemocnění způsobující postupné ochabování svalstva.

Mutace způsobující svalovou dystrofii u plemene Landseer je děděna autozomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích COL6A1 genu (jedinci s výsledkem P/P). Přenašeči mutovaného genu (jedinci s výsledkem N/P) jsou klinicky zdraví, ale mohou přenášet mutaci na své potomky. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25 % potomku zcela zdravých, 50 % potomku přenašečů a 25 % potomku zdědí od obou rodičů mutovaný gen a bude postiženo svalovou dystrofií.

Metoda: SOP172-MDL, přímé sekvenování DNA

Datum vystavení zprávy: 17.04.2018

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

