

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

Vyšetřovaný:

Vzorek: 08-12346

Datum přijetí vzorku: 01.01.2008

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Madame Théophile DEMO
Plemeno: Perská kočka

Datum narození: 31.12.1909

Reg. číslo: (CZ)ABCD EF 123/45/XYZ

Mikročip: 123 456 789 012 345

Pohlaví: samice

Datum odběru: 01.01.2008

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Sumarizace zdravotních výsledků

A/A: 1

bez vlivu: 7

zdravý: 53

Vzhledové vlastnosti					
Název	Zkratka	Gen	Mutace	Kopíí	Hodnocení
Lokus A, agouti		ASIP	c.123_124del	0	bez vlivu
Zlaté zbarvení (objeveno u sibiřských koček)	Sunshine vwb^SIB	CORIN	c.2383C>T	0	bez vlivu
Zlaté zbarvení (objeveno u sibiřských koček)	Extreme sunshine vwb^eSIB	CORIN	c.839G>A	1	může mít vliv
Zlaté zbarvení (objeveno u britských krátkosrstých koček)	Copper BSH	CORIN	c.2425C>T	0	bez vlivu
Vzor srsti ticked (objeveno u habešských koček)	Ti^ACK	DKK4	c.53C>T	0	bez vlivu
Vzor srsti ticked (objeveno u habešských koček)	Ti^A	DKK4	c.188G>A	0	bez vlivu
Délka srsti		FGF5	c.356_357insT	0	bez vlivu
Délka srsti		FGF5	c.406C>T	0	bez vlivu
Délka srsti		FGF5	c.475A>C	2	dlouhá srst
Délka srsti		FGF5	c.474del	0	bez vlivu
Hypotrichóza (objevena u birmanských koček)		FOXN1	c.1030_1033del	0	bez vlivu
Bílé tlapky (objeveno u birmanských koček)	g	KIT	c.1035_1036delinsC A	0	bez vlivu
Hypotrichóza (objevena u sphynxů)		KRT71	c.816+1G>A	0	bez vlivu
Kudrnatá srst (objevena u selkirk rex)		KRT71	c.445-1G>C	0	bez vlivu
Vlnitá srst (objevena u uralských rexů)	urx	LIPH	c.477_483delinsC	0	bez vlivu
Kudrnatá/vlnitá srst (objeveno u cornish rex a německý rex)	r	LPAR6	c.250_253del	0	bez vlivu
Vzor srsti blotched tabby	Ta^b2	LVRN	c.176C>A	2	může mít vliv
Vzor srsti blotched tabby	Ta^b1	LVRN	c.682G>A	0	bez vlivu

 Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
 www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

Kód pro ověření zprávy je 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. Jděte na www.genomia.cz pro ověření.

Zpráva o výsledku zkoušky nesmí být bez souhlasu laboratoře reprodukována jinak než celá.

Výsledek se vztahuje pouze ke zkoušenému vzorku, tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.

Vzor srsti blotched tabby	Ta ^{Ab} 3	LVRN	c.2522G>A	0	bez vlivu
Červenohnědé zbarvení (objeveno u barmských koček)	er	MC1R	c.440_442del	0	bez vlivu
Jantarové (amber) zbarvení (objeveno u norských lesních koček)		MC1R	c.250G>A	0	bez vlivu
Oranžová barva srsti (objevena u kurilských bobtailů)		MC1R	c.640_669del	0	bez vlivu
Lokus D	d	MLPH	c.83del	0	bez vlivu
Zbarvení srsti/kůže, burmský vzor	c ^{Ab}	TYR	g.45907839C>A	0	bez vlivu
Zbarvení srsti/kůže, okulokutánní albinismus typu I, kompletní albinismus	c	TYR	c.939del	0	bez vlivu
Zbarvení srsti/kůže, siamský vzor	c ^{As}	TYR	c.904G>A	0	bez vlivu
Zbarvení srsti/kůže, okulokutánní albinismus typu I	c ²	TYR	c.1204C>T	0	bez vlivu
Lokus B, čokoládová alela	b	TYRP1	c.8C/G	0	bez vlivu
Lokus B, skořicová alela	bl	TYRP1	c.298C/T	0	bez vlivu
Dominantně dědičná onemocnění					
Název	Zkratka	Gen	Mutace	Kopíí	Hodnocení
Frontonazální dysplazie (objevena u barmských koček)		ALX1	c.497_508del	0	zdravý
Akutní intermitentní porfyrie (objeveno u siamských koček)	AIP	HMBS	g.16544592_16544594del	0	zdravý
Akutní intermitentní porfyrie	AIP	HMBS	g.16542541C>T	0	zdravý
Akutní intermitentní porfyrie	AIP	HMBS	g.16544575G>A	0	zdravý
Akutní intermitentní porfyrie	AIP	HMBS	g.16540928_16540931del	0	zdravý
Hypertrofická kardiomyopatie (objevena u ragdollů)	HCM	MYBPC3	c.2453C>T	0	zdravý
Hypertrofická kardiomyopatie (objevena u krátkosrstých koček domácích)	HCM	MYH7	c.5647G>A	0	zdravý
Polycystická choroba ledvin (objevena u perských koček)	PKD	PKD1	c.10063C>A	0	zdravý
Polydaktylie	Pd ^{Ab} Hw	SHH	g.169532844T>C	0	zdravý
Polydaktylie	Pd ^{Ab} UK1	SHH	g.169532842T>A	0	zdravý
Polydaktylie	Pd ^{Ab} UK2	SHH	g.169533066C>G	0	zdravý
Klapouchost (objevena u skotských klapouchých koček)	SFOCD	TRPV4	c.1024G>T	0	zdravý
Recesivně dědičná onemocnění					
Název	Zkratka	Gen	Mutace	Kopíí	Hodnocení
Kongenitální hypotyreóza (objevena u krátkosrstých koček domácích)		A445T / TPO	c.1333G>A	0	zdravý
Léková rezistence 1	MDR1	ABCB1	c.1930_1931del	0	zdravý
Leberova vrozená amauroza (objevena u perských koček)	Pd ^{Ab} -PRA	AIPL1	c.577C>T	0	zdravý
Hypertrofická kardiomyopatie (objevena u sphynxů)	HCM4	ALMS1	c.7384G>C	0	zdravý
Mukopolysacharidóza VI (objevena u krátkosrstých koček domácích a siamských koček)	MPS VI	ARSB	c.1427T>C	0	zdravý
Mukopolysacharidóza VI (objevena u siamských koček)	MPS VI	ARSB	c.1558G>A	0	zdravý
Retinální degenerace	PRA-rdAc	CEP290	c.7584+9T>G	0	zdravý
Kongenitální myotonie		CLCN1	c.1930+1G>T	0	zdravý

Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
 www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

Kód pro ověření zprávy je 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. Jděte na www.genomia.cz pro ověření.

Zpráva o výsledku zkoušky nesmí být bez souhlasu laboratoře reprodukována jinak než celá.

Výsledek se vztahuje pouze ke zkoušenému vzorku, tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.

Kongenitální myotonie (objevena u dlouhokrých domácích koček)		CLCN1	c.428_433+1del	0	zdravý
Kongenitální myotonie		CLCN1	c.991G>C	0	zdravý
Svalová dystrofie, dystroglykanopatie (objevena u devon rex a sphynx)		COLQ	c.1190G>A	0	zdravý
Kongenitální adrenální hyperplazie	CAH	CYP11B1	c.1151G>A	0	zdravý
Křivice z nedostatku vitamínu D, typ 1A (objevena u siamských koček)		CYP27B1	c.637G>T	0	zdravý
Deficit dihydropyrimidinázy	DHP def	DPYS	c.1303G>A	0	zdravý
Deficit faktoru XI (objeven u mainských mývalích koček)		F11	c.1546G>A	0	zdravý
Deficience faktoru XII		F12	c.1321del	0	zdravý
Autoimunitní lymfoproliferativní syndrom (objeven u britských krátkokrých koček)	ALPS	FASLG	c.418dup	0	zdravý
Gangliosidóza (objevena u korat a siamských koček)	GM1	GLB1	c.1448G>C	0	zdravý
Gangliosidóza, varianta AB	GM2	GM2A	c.516_519del	0	zdravý
Primární hyperoxalurie typu II	PH2	GRHPR	c.507-1G>A	0	zdravý
Mukopolysacharidóza VII (objevena u krátkokrých koček domácích)	MPS VII	GUSB	c.1423T>G	0	zdravý
Mukopolysacharidóza VII (objevena u krátkokrých koček domácích)	MPS VII	GUSB	c.1426C>T	0	zdravý
Mukopolysacharidóza VII (objevena u krátkokrých koček domácích)	MPS VII	GUSB	c.1051G>A	0	zdravý
Gangliosidóza typu 2 (objevena u krátkokrých domácích koček)	GM2	HEXB	c.1467_1491inv	0	zdravý
Gangliosidosa typu 2 (objevena u barských koček)	GM2	HEXB	c.1244-8_1250del	0	zdravý
Gangliosidosa typu 2 (objevena u japonských domácích koček)	GM2	HEXB	c.667C>T	0	zdravý
Gangliosidosa typu 2 (objevena u korat)	GM2	HEXB	c.39del	0	zdravý
Mukopolysacharidóza I (objevena u krátkokrých koček domácích)	MPS I	IDUA	c.1042_1044del	0	zdravý
Progresivní retinální atrofie (objevena u bengálských koček)	PRA	KIF3B	c.1000G>A	0	zdravý
Hyperlipoproteinémie		LPL	c.1315G>A	0	zdravý
Primární glaukom 3 (objeven u siamských koček)		LTBP2	c.1449_1452dup	0	zdravý
Alfa-manosidóza (objevena u perských koček)		MAN2B1	c.1749_1752del	0	zdravý
Hypertrofičká kardiomyopatie (objevena u mainských mývalích koček)	HCM	MYBPC3	c.91G>C	0	zdravý
Niemannova-Pickova choroba typu C1 (objevena u krátkokrých koček domácích)		NPC1	c.1322A>C	0	zdravý
Niemannova-Pickova choroba typu C1 (objevena u krátkokrých koček domácích)		NPC1	c.2864G>C	0	zdravý
Deficit pyruvátkinázy	PK def	PKLR	c.693+304G>A	0	zdravý
Enteropatická akrodermatitida (objevena u tureckých van)		SLC39A4	c.1057G>C	0	zdravý
Cystinurie typu I-A (objevena u krátkokrých domácích koček)		SLC3A1	c.1342C>T	0	zdravý
Vrozená erythropoetická porfyrie	CEP	UROS	g.83482394G>A	0	zdravý
Vrozená erythropoetická porfyrie	CEP	UROS	g.83467845C>T	0	zdravý
Hypokalémie (objevena u barských koček)	BHP	WNK4	c.2899C>T	0	zdravý

Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
 www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

Kód pro ověření zprávy je 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. Jděte na www.genomia.cz pro ověření.

Zpráva o výsledku zkoušky nesmí být bez souhlasu laboratoře reprodukována jinak než celá.

Výsledek se vztahuje pouze ke zkoušenému vzorku, tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.

Detekce vazebných mutací					
Název	Zkratka	Gen	Mutace	Kopíí	Hodnocení
Genetická krevní skupina		CMAH			A/A
Cystinurie typu B		SLC7A9	c.706G>A	0	bez vlivu
Cystinurie typu B (objevena u mainských mývalích koček)		SLC7A9	c.881T>A	0	bez vlivu
Cystinurie typu B		SLC7A9	c.1175C>T	0	bez vlivu
Lokus B, čokoládová alela	b	TYRP1	c.1261+5G>A	0	bez vlivu
Rezistence koček na infekční peritonitidu	428T	fIFNG	c.428T>C	0	bez vlivu
X-vázaná dědičná onemocnění					
Název	Zkratka	Gen	Mutace	Kopíí	Hodnocení
Hemofilie B (objevena u dlouhosrstých koček domácích)		F9	c.383G>A	0	bez vlivu
Hemofilie B		F9	c.1150C>T	0	bez vlivu

Komentář k výsledku

Interpretace výsledků naleznete na webu <https://www.genomia.cz/cz/veterinari/kocky/> na stránkách příslušných vyšetření.

Uvedené mutace jsou anotovány dle referenční sekvence *Felis_catus_9.0*.

Recesivní dědičnost: znak (nemoc) se projeví, pokud ji jedinec zdědí od obou rodičů (2 kopie); přenašeči znaku (nemoci) jsou bez příznaků, ale kauzální mutaci předávají dalším generacím (1 kopie).

Dominantní dědičnost: k projevení znaku (nemoci) stačí, aby ho jedinec zdědil od jednoho rodiče (1 kopie).

X-vázaná recesivní dědičnost: u samců stačí k projevení nemoci 1 kopie mutovaného genu; u samic je potřeba k projevení nemoci, aby nesly 2 kopie mutovaného genu.

Výsledky testů vazebných mutací udávají dispoziční k danému znaku. Nejedná se o detekci kauzální mutace.

Metoda: SOPAgriseq_feline, MPS

Datum vystavení zprávy: 06.01.2008

Datum provedení zkoušky: 12.06.2008 - 06.01.2008

Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře



Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

Kód pro ověření zprávy je 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. Jděte na www.genomia.cz pro ověření.

Zpráva o výsledku zkoušky nesmí být bez souhlasu laboratoře reprodukována jinak než celá.

Výsledek se vztahuje pouze ke zkoušenému vzorku, tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.