

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.

Výsledek: Mutace nebyla detekována (N/N)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.497_508del genu ALX1 způsobující frontonazální dysplazii u barmských koček. Frontonazální dysplazie je dědičná porucha vývoje lebky v oblasti mezi čelem a nosem, která má za následek deformaci obličeje. Komplikací jsou respirační problémy, abnormality očí či problémy s příjmem potravy.

Dědičnost mutace je autosomálně semi-dominantní. To znamená, že se fenotyp heterozygotů (výsledek N/P) odlišuje mírou projevu od postižených homozygotů (výsledek P/P) i zdravých jedinců (výsledek N/N). Postižená homozygotní kočata se rodí živá, jejich stav je však neslučitelný se životem a vyžadují eutanazii. Heterozygotní kočky se vyznačují brachycefalickým fenotypem typickým pro barmské kočky.

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

