

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: PREVIEW RESULT LINE**Komentář k výsledku**

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutací c.1930+1G>T, c.428_433+1del, c.991G>C genu CLCN1 způsobující kongenitální myotonii (MC) u koček. Postižené kočky obvykle vykazují svalovou hypertrofii, jsou ztuhlé a chodí trhanou chůzí s abnormálně krátkým krokem. Mají omezenou schopnost otevřít čelisti, polykat a vydávat zvuky.

Mutace způsobující MC je děděna pravděpodobně autosomálně recesivně. To znamená, že se nemoc rozvine pouze u jedinců P/P, kteří zdědí od obou svých rodičů mutovaný gen. Přenašeči mutovaného genu N/P jsou klinicky zdraví, ale přenášejí nemoc na své potomky. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých (N/N), 50 % potomků přenašečů (N/P) a 25 % potomků (P/P) zdědí od obou rodičů mutovaný gen a budou postiženi MC.

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.