

**Klient:** Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic**Badany próbką:**

Próbka: 08-12346

Data otrzymania: 01.01.2008

Typ próbki: wymaz z błony śluzowej jamy ustnej

Informacje dostarczone przez klienta

**Nazwisko:** Madame Théophile DEMO**Rasa:** Persian cat

Data urodzenia: 31.12.1909

Numer rejestracyjny: (CZ)ABCD EF 123/45/XYZ

Mikroczip: 123 456 789 012 345

Płeć: samica

Data pobrania: 01.01.2008

Tożsamość zwierzęcia została zweryfikowana.

**Wynik:** Mutacja nie została wykryta (N/N)**Legenda:** N/N = normalny genotyp. N/P = nosiciel mutacji. P/P = zmutowany genotyp (najprawdopodobniej będzie dotknięty tą chorobą). (N = negatywny; P = pozytywny)**Wyjaśnienie wyników**

Obecność lub brak mutacji c.577C>T genu AIPL1 powodującej wrodzoną amaurozę Lebera lub dystrofię nabłonka barwnikowego siatkówki (pd-PRA) badano u wielu ras kotów: perskich, brytyjskich krótkowłosych i długowłosych, himalajskich, egzotycznych krótkowłosych i długowłosych oraz ras pochodnych. Pd-PRA objawia się jako poważne upośledzenie wzroku w młodym wieku. Inne objawy obejmują nieprawidłowe ruchy gałek ocznych, zaburzenia reakcji źrenic na światło i zmiany w zachowaniu.

Mutacja powodująca pd-PRA jest dziedziczona w sposób autosomalny recesywny. Oznacza to, że choroba rozwinie się tylko u osób P/P, które odziedziczą zmutowany gen od obojga rodziców. Nosiciele zmutowanego genu N/P są klinicznie zdrowi, ale przekazują chorobę swojemu potomstwu. Jeśli kojarzone są dwie heterozygotyczne osoby (N/P), teoretycznie 25% potomstwa będzie całkowicie zdrowe (N/N), 50% potomstwa nosicieli (N/P) i 25% potomstwa (P/P) odziedziczy zmutowany gen od obojga rodziców i będzie dotknięte pd-PRA.

Metoda: SOPAgriseq\_feline, MPS

Data wystawienia raportu: 06.01.2008

Data przeprowadzenia testu: 12.06.2008 - 06.01.2008

Approved by: Mgr. Martina Šafrová, Laboratory Manager

Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic  
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999Kod do weryfikacji raportu to 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. Przejdź na [www.genomia.cz](http://www.genomia.cz), aby zweryfikować raport.

Raport z wyników badań nie może być reprodukowany w inny sposób niż w całości bez zgody laboratorium.

Wynik odnosi się tylko do przebadanej próbki w stanie, w jakim została przyjęta. Genomia nie odpowiada za prawidłowość danych przekazanych przez klienta.

1 / 1