

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

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**

Przeprowadzono badanie obecności lub braku mutacji c.7384G>C genu ALMS1, powodującej kardiomiopatię przerostową (HCM4), u ras: amerykański krótkowłosy, egzotyczny krótkowłosy, munchkin, szkocki zwisłouchy oraz sfinks. W przebiegu HCM4 dochodzi do pogrubienia (hipertrofii) mięśnia sercowego, szczególnie ściany lewej komory. Do objawów klinicznych należą trudności w oddychaniu, kaszel, letarg oraz osłabienie.

Mutacja powodująca HCM4 jest prawdopodobnie dziedziczona autosomalnie recesywnie. Oznacza to, że choroba rozwija się wyłącznie u osobników P/P, które odziedziczą zmutowany gen od obojga rodziców. Nosiciele zmutowanego genu N/P są klinicznie zdrowi, lecz przekazują chorobę swojemu potomstwu. W przypadku kojarzenia dwóch osobników heterozygotycznych (N/P) teoretycznie 25% potomstwa będzie całkowicie zdrowe (N/N), 50% potomstwa będzie nosicielami (N/P), a 25% potomstwa (P/P) odziedziczy zmutowany gen od obojga rodziców i będzie dotknięte HCM4.

Metoda: SOPA_{griseq}_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, 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