

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.

Podsumowanie wyników zdrowotnych

A/A: 1

brak efektu: 7

czysty: 53

Wygląd					
Nazwa	Skrót	Gen	Mutacja	Kopii	Ocena
Locus A		ASIP	c.123_124del	0	brak efektu
Golden Coat colour (discovered in Siberian cats)	Sunshine vwb^SIB	CORIN	c.2383C>T	0	brak efektu
Golden Coat colour (discovered in Siberian cats)	Extreme sunshine vwb^eSIB	CORIN	c.839G>A	1	może mieć wpływ
Golden Coat colour (discovered in British Shorthair cats)	Copper BSH	CORIN	c.2425C>T	0	brak efektu
Coat colour, ticked (discovered in Abyssinian cats)	Ti^ACK	DKK4	c.53C>T	0	brak efektu
Coat colour, ticked (discovered in Abyssinian cats)	Ti^A	DKK4	c.188G>A	0	brak efektu
Long Hair		FGF5	c.356_357insT	0	brak efektu
Long Hair		FGF5	c.406C>T	0	brak efektu
Long Hair		FGF5	c.475A>C	2	długie włosy
Long Hair		FGF5	c.474del	0	brak efektu
Hypotrichosis, with short life expectancy		FOXN1	c.1030_1033del	0	brak efektu
White Feet, gloving (discovered in Birma cats)	g	KIT	c.1035_1036delinsC A	0	brak efektu
Hypotrichosis (discovered in Sphynxs)		KRT71	c.816+1G>A	0	brak efektu
Curly coat (discovered in Selkirk rex)		KRT71	c.445-1G>C	0	brak efektu
Curly coat (discovered in Ural Rex)	urx	LIPH	c.477_483delinsC	0	brak efektu
Curly/woolly coat (discovered in Cornish Rex and German Rex)	r	LPAR6	c.250_253del	0	brak efektu
Coat colour, Blotched tabby	Ta^b2	LVRN	c.176C>A	2	może mieć wpływ

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

Kod 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.

Coat colour, Blotched tabby	Ta [^] b1	LVRN	c.682G>A	0	brak efektu
Coat colour, Blotched tabby	Ta [^] b3	LVRN	c.2522G>A	0	brak efektu
Red-brown colouration (discovered in Burmese cats)	er	MC1R	c.440_442del	0	brak efektu
Amber Coat colour (discovered in Norwegian Forest Cats)		MC1R	c.250G>A	0	brak efektu
Copal coat colour (discovered in Kurilian Bobtails)		MC1R	c.640_669del	0	brak efektu
Locus D	d	MLPH	c.83del	0	brak efektu
Coat/skin colour, Burmese coat pattern	c [^] b	TYR	g.45907839C>A	0	brak efektu
Coat/skin colour, oculocutaneous albinism type I, complete albinism	c	TYR	c.939del	0	brak efektu
Coat/skin colour, Siamese coat pattern	c [^] s	TYR	c.904G>A	0	brak efektu
Coat/skin colour, oculocutaneous albinism type I	c [^] 2	TYR	c.1204C>T	0	brak efektu
Locus B, chocolate allele	b	TYRP1	c.8C/G	0	brak efektu
Locus B, cinnamon allele	bl	TYRP1	c.298C/T	0	brak efektu
Zaburzenia autosomalne dominujące					
Nazwa	Skrót	Gen	Mutacja	Kopii	Ocena
Frontonasal dysplasia (discovered in Burmese cats)		ALX1	c.497_508del	0	czysty
Porphyria, acute intermittent (discovered in Siamese cats)	AIP	HMBS	g.16544592_16544594del	0	czysty
Porphyria, acute intermittent	AIP	HMBS	g.16542541C>T	0	czysty
Porphyria, acute intermittent	AIP	HMBS	g.16544575G>A	0	czysty
Porphyria, acute intermittent	AIP	HMBS	g.16540928_16540931del	0	czysty
Hypertrophic Cardiomyopathy (discovered in Ragdolls)	HCM	MYBPC3	c.2453C>T	0	czysty
Hypertrophic Cardiomyopathy (discovered in Domestic Shorthair cats)	HCM	MYH7	c.5647G>A	0	czysty
Polycystic kidney disease (discovered in Persian cats)	PKD	PKD1	c.10063C>A	0	czysty
Polydactyly	Pd [^] Hw	SHH	g.169532844T>C	0	czysty
Polydactyly	Pd [^] UK1	SHH	g.169532842T>A	0	czysty
Polydactyly	Pd [^] UK2	SHH	g.169533066C>G	0	czysty
Ears, folded (discovered in Scottish Fold cats)	SFOCD	TRPV4	c.1024G>T	0	czysty
Zaburzenia autosomalne recesywne					
Nazwa	Skrót	Gen	Mutacja	Kopii	Ocena
Hypothyroidism Congenital (discovered in Domestic Shorthair cats)		A445T / TPO	c.1333G>A	0	czysty
Multidrug resistance 1	MDR1	ABCB1	c.1930_1931del	0	czysty
Leber Congenital Amaurosis (discovered in Persian cats)	Pd [^] PRA	AIPL1	c.577C>T	0	czysty
Hypertrophic Cardiomyopathy (discovered in Sphynxs)	HCM4	ALMS1	c.7384G>C	0	czysty
Mucopolysaccharidosis VI (discovered in Domestic Shorthair and Siamese cats)	MPS VI	ARSB	c.1427T>C	0	czysty
Mucopolysaccharidosis VI (discovered in Siamese cats)	MPS VI	ARSB	c.1558G>A	0	czysty
Retinal degeneration	PRA-rdAc	CEP290	c.7584+9T>G	0	czysty
Myotonia		CLCN1	c.1930+1G>T	0	czysty
Myotonia (discovered in Domestic Longhair cats)		CLCN1	c.428_433+1del	0	czysty

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

Kod 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.

Myotonia		CLCN1	c.991G>C	0	czysty
Muscular dystrophy-dystroglycanopathy (discovered in Devon Rex, Sphynx)		COLQ	c.1190G>A	0	czysty
Congenital Adrenal Hyperplasia	CAH	CYP11B1	c.1151G>A	0	czysty
Vitamin D-deficiency rickets, type I (discovered in Siamese cats)		CYP27B1	c.637G>T	0	czysty
Dihydropyrimidinase deficiency	DHP def	DPYS	c.1303G>A	0	czysty
Factor XI deficiency (discovered in Maine Coon cats)		F11	c.1546G>A	0	czysty
Factor XII deficiency		F12	c.1321del	0	czysty
Autoimmune lymphoproliferative syndrome (discovered in British Shorthair cats)	ALPS	FASLG	c.418dup	0	czysty
Gangliosidosis, GM1	GM1	GLB1	c.1448G>C	0	czysty
Gangliosidosis, AB variant	GM2	GM2A	c.516_519del	0	czysty
Primary hyperoxaluria type II	PH2	GRHPR	c.507-1G>A	0	czysty
Mucopolysaccharidosis VII (discovered in Domestic Shorthair cats)	MPS VII	GUSB	c.1423T>G	0	czysty
Mucopolysaccharidosis VII (discovered in Domestic Shorthair cats)	MPS VII	GUSB	c.1426C>T	0	czysty
Mucopolysaccharidosis VII (discovered in Domestic Shorthair cats)	MPS VII	GUSB	c.1051G>A	0	czysty
Gangliosidosis type 2 (discovered in Domestic Shorthair cats)	GM2	HEXB	c.1467_1491inv	0	czysty
Gangliosidosis type 2 (discovered in Burmese cats)	GM2	HEXB	c.1244-8_1250del	0	czysty
Gangliosidosis type 2 (discovered in Japanese Domestic cats)	GM2	HEXB	c.667C>T	0	czysty
Gangliosidosis type 2 (discovered in Korat)	GM2	HEXB	c.39del	0	czysty
Mucopolysaccharidosis I (discovered in Domestic Shorthair cats)	MPS I	IDUA	c.1042_1044del	0	czysty
Progressive Retinal Atrophy (discovered in Bengal cats)	PRA	KIF3B	c.1000G>A	0	czysty
Hyperlipoproteinaemia		LPL	c.1315G>A	0	czysty
Primary Congenita Glaucoma 3 (discovered in Siamese cats)		LTBP2	c.1449_1452dup	0	czysty
Mannosidosis, alpha (discovered in Persian cats)		MAN2B1	c.1749_1752del	0	czysty
Hypertrophic Cardiomyopathy (discovered in Maine Coon cats)	HCM	MYBPC3	c.91G>C	0	czysty
Niemann-Pick disease, type C1/C2 (discovered in Domestic Shorthaired cats)		NPC1	c.1322A>C	0	czysty
Niemann-Pick disease, type C1/C2 (discovered in Domestic Shorthaired cats)		NPC1	c.2864G>C	0	czysty
Pyruvate kinase deficiency of erythrocyte	PK def	PKLR	c.693+304G>A	0	czysty
Acrodermatitis enteropathica (discovered in Turkish Van)		SLC39A4	c.1057G>C	0	czysty
Cystinuria, type I – A (discovered in Domestic Shorthair cats)		SLC3A1	c.1342C>T	0	czysty
Porphyria, congenital erythropoietic	CEP	UROS	g.83482394G>A	0	czysty
Porphyria, congenital erythropoietic	CEP	UROS	g.83467845C>T	0	czysty
Hypokalaemic periodic paralysis (discovered in Burmese cats)	BHP	WNK4	c.2899C>T	0	czysty
Testy genetyczne pośrednie					

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

Kod 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.

Nazwa	Skrót	Gen	Mutacja	Kopii	Ocena
Genetic Blood Group		CMAH			A/A
Cystinuria, type B		SLC7A9	c.706G>A	0	brak efektu
Cystinuria, type B (discovered in Maine Coon cats)		SLC7A9	c.881T>A	0	brak efektu
Cystinuria, type B		SLC7A9	c.1175C>T	0	brak efektu
Locus B, chocolate allele	b	TYRP1	c.1261+5G>A	0	brak efektu
Feline Infectious Peritonitis Resistance	428T	fIFNG	c.428T>C	0	brak efektu
Zaburzenia dziedziczne sprzężone z chromosomem X					
Nazwa	Skrót	Gen	Mutacja	Kopii	Ocena
Haemophilia B (discovered in Domestic Longhaired cats)		F9	c.383G>A	0	brak efektu
Haemophilia B		F9	c.1150C>T	0	brak efektu

Wyjaśnienie wyników

Interpretację wyników można znaleźć na stronie internetowej <https://www.genomia.cz/pl/veterinarni/kocky/> oraz na stronach poszczególnych badań.

Wymienione mutacje są opisane zgodnie z sekwencją referencyjną *Felis_catus_9.0*.

Dziedziczenie recesywne to jeden z podstawowych mechanizmów dziedziczenia cech i chorób. W przypadku chorób dziedziczących się w sposób recesywny, aby objawy choroby były widoczne u danej osoby, musi ona odziedziczyć dwie kopie mutacji genu, po jednej od każdego z rodziców. Osoby, które dziedziczą tylko jedną kopię mutacji (są nosicielami), zazwyczaj nie wykazują żadnych objawów choroby, ale mogą przekazać tę mutację swoim dzieciom.

Dziedziczenie dominujące to jeden z mechanizmów dziedziczenia cech genetycznych. W przypadku chorób dziedziczonych w sposób dominujący, wystarczy, że osoba odziedziczy jedną kopię mutacji genetycznej od jednego z rodziców, aby cecha (lub choroba) się ujawniła. Oznacza to, że nawet jeśli drugi rodzic ma normalny gen, to dziecko, które odziedziczy zmutowany gen od jednego z rodziców, może mieć daną cechę lub chorobę.

Dziedziczenie recesywne sprzężone z chromosomem X oznacza, że geny odpowiedzialne za daną chorobę znajdują się na chromosomie X. W przypadku mężczyzn, którzy mają tylko jeden chromosom X (XY), wystarczy jedna kopia zmutowanego genu, aby choroba się ujawniła. Z kolei kobiety mają dwa chromosomy X (XX) i muszą dziedziczyć dwie kopie zmutowanego genu, aby choroba się u nich rozwinęła.

Wyniki testów genetycznych stowarzyszenia wskazują na predyspozycję do wystąpienia danej cechy. Nie jest to wykrycie mutacji przyczynowej.

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: +420 373 749 999

Kod 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.