

**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**

Przeprowadzono badanie obecności lub braku mutacji c.2899C>T w genie WNK4, powodującej hipokaliemię lub hipokaliemiczną polimiopatię birmańską (BHP – Burmese Hypokalemic Polymyopathy) u kotów. Do ras zagrożonych wystąpieniem BHP należą: kot birmański oraz rasy wywodzące się z jego krzyżowań, takie jak Burmilla, Bombay, Cornish Rex, Devon Rex, Singapura, Sphynx, Australian Mist, Tiffanie i Tonkijski. Najbardziej charakterystycznym objawem klinicznym BHP jest osłabienie mięśni szkieletowych, które często ma charakter epizodyczny i może być uogólnione lub ograniczone do mięśni szyi i klatki piersiowej. Objawy kliniczne zwykle pojawiają się u kociąt w wieku od dwóch do sześciu miesięcy, chociaż w niektórych przypadkach choroba może zostać rozpoznana dopiero około drugiego roku życia.

Mutacja powodująca BHP u kotów jest dziedziczona w sposób autosomalny recesywny. Oznacza to, że choroba rozwija się wyłącznie u kotów o genotypie P/P, które odziedziczyły zmutowany allel od obojga rodziców. Koty o genotypie N/P są nosicielami mutacji (heterozygotami); pozostają klinicznie zdrowe, ale mogą przekazywać mutację swojemu potomstwu. W przypadku skojarzenia dwóch heterozygotycznych osobników (N/P) oczekiwany rozkład genotypów w potomstwie wynosi: 25% N/N, 50% N/P oraz 25% P/P.

Metoda: SOPAseq\_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.

1 / 1