

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**

Zbadano obecność lub brak mutacji c.693+304G>A genu PKLR powodującej niedobór kinazy pirogonianowej (PK Def). Niedobór kinazy pirogonianowej powoduje dziedziczną chorobę hemolityczną. Słabo funkcjonujący enzym regulacyjny PK powoduje zmniejszoną żywotność czerwonych krwinek, a następnie niedokrwistość. Inne objawy obejmują letarg, osłabienie, utratę masy ciała, żółtaczkę i powiększenie brzucha.

Mutacja powodująca PK Def jest dziedziczona w sposób autosomalny recesywny. Choroba objawia się tylko u osób P/P, które mają mutację w obu kopiach genu PKLR. Nosiciele zmutowanego genu N/P są klinicznie zdrowi, ale mogą przekazać mutację swojemu potomstwu. Jeśli kojarzone są dwie heterozygotyczne osoby (N/P), teoretycznie 25% potomstwa będzie całkowicie zdrowe, 50% potomstwa nosicieli i 25% potomstwa odziedziczy zmutowany gen od obojga rodziców i będzie dotknięte niedoborem kinazy pirogonianowej.

Metoda: SOPA_{riseq}_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