

**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 w intronie 50 (IVS50 + 9T>G) genu CEP290 powodującej PRA-rdAc (postępujące zwyrodnienie siatkówki, rdAc = zwyrodnienie siatkówki u kotów abisyńskich) u kotów. PRA-rdAc jest późną postacią zwyrodnienia fotoreceptorów, a utrata wzroku jest stopniowa i zmienna, przy czym u większości dotkniętych zwierząt rozwija się w wieku 3-5 lat. Choroba dotyka głównie koty abisyńskie, somalijskie, okicat, american curl, bengalskie, balijskie, colorpoint krótkowłose, cornish rex, munchkin, orientalne krótkowłose, peterbald, syjamskie, singapurskie, tonkijskie.

Mutacja powodująca PRA-rdAc u kotów jest dziedziczona autosomalnie recesywnie. Choroba występuje tylko u osobników P/P, które mają mutację w obu kopiach genu CEP290. 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 (N/N), 50% potomstwa nosicieli (N/P) i 25% potomstwa (P/P) odziedziczy zmutowany gen od obojga rodziców i będzie dotknięte PRA-rdAc.

**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