

**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)

**Wyjaśnienie wyników**

Zbadano obecność lub brak mutacji c.497\_508del w genie ALX1 powodującej dysplazję czołowo-nosową u kotów birmańskich. Dysplazja czołowo-nosowa jest dziedzicznym zaburzeniem rozwoju czaszki w obszarze między czołem a nosem, prowadzącym do deformacji twarzy. Powikłania obejmują problemy z oddychaniem, nieprawidłowości oczu lub trudności w jedzeniu.

Dziedziczenie mutacji jest autosomalne półdominujące. Oznacza to, że fenotyp heterozygot (wynik N/P) różni się stopniem nasilenia objawów zarówno od chorych homozygot (wynik P/P), jak i od zdrowych osobników (wynik N/N). Chore homozygotyczne kocięta rodzą się żywe, jednak ich stan jest niezgodny z życiem i wymaga eutanazji. Koty heterozygotyczne charakteryzują się brachycefalicznym fenotypem typowym dla kotów birmańskich.

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

