

Zpráva o výsledku zkoušky #028054:

Detekce mutace c.2458C>T MYBPC3 genu způsobující HCM u koček plemene ragdoll metodou přímého sekvenování DNA

Vyšetřovaný

Vzorek: 12-35012
Jméno: Corazon Audrey Ragdoll Legend
Plemeno: Ragdoll
Datum narození: 10.4.2012
Reg. číslo: (CZ)ČSCH LO 196/12/RAG
Mikročip: 96500000272877
Pohlaví: samice
Datum přijetí vzorku: 20.12.2012
Vyšetřovaný materiál: krev

Zákazník

Jana Vopelková
Jasmínová 18
36004 Karlovy Vary
Czech Republic

Výsledek: Mutace nebyla detekována (N/N)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.2458C>T MYBPC3 genu (R820W), která se soudí být odpovědná za vznik hypertrofické kardiomyopatie (HCM) u koček plemene ragdoll. Při HCM dochází k zesílení (hypertrofii) zejména stěny levé komory srdeční a komorového septa. Příznaky, které mohou onemocnění doprovázet, jsou např. dušnost, nízká fyzická aktivita kočky od omezení pohyblivosti až paralýzu nohou, snížená chuť k jídlu, kašel, synkopy (krátké ztráty vědomí kočky). Důsledkem změn srdečního svalu jsou také arytmie a šelesty různé intenzity. Onemocnění se může projevit v jakémkoliv věku.

Mutace R820W v MYBPC3 genu je děděná autosomálně dominantně. To znamená, že nemoc se projeví u koček, které nesou jednu nebo dvě mutované alely (kočky s výsledkem N/P nebo P/P), přičemž kočky P/P mají závažnější klinické příznaky. Kočky s výsledkem N/N jsou zdravé. Křížením koček N/P a N/N vzejde polovina zdravých jedinců (N/N) a polovina nemocných jedinců (N/P).

Metoda: SOP32, akreditovaná metoda

Datum vystavení zprávy: 08.01.2013

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Markéta Dajbychová, zástupce vedoucí laboratoře

Genomia je zkušební laboratoř akreditovaná ČIA pod číslem 1549.
Genomia s.r.o, Janáčkova 51, 32300 Plzeň, Czech Republic, DIČ: CZ25212991
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

