

**Zpráva o výsledku zkoušky #014413:**

**Vyšetřovaný**

Vzorek: 11-30902  
Jméno: Amílly Prince Rafael  
Plemeno: Ragdoll  
Datum narození: 12.1.2011  
Reg. číslo: ---  
Mikročip: 982000153734787  
Pohlaví: samec  
Datum přijetí vzorku: 11.01.2012  
Vyšetřovaný materiál: krev

**Detekce mutace c.2457C>T MYBPC3 genu  
způsobující onemocnění HCM u koček  
plemene ragdoll metodou přímého  
sekvenování DNA**

**Zákazník**

Jana Vopelková  
Jasmínová 18  
36004 Karlovy Vary  
Czech Republic

**Výsledek: Mutace nebyla detekována (N/N)**

**Komentář k výsledku**

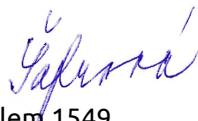
Byla vyšetřena přítomnost či absence C>T v kodonu 820 (R820W) v MYBPC3, která podmiňuje vznik hypertrofické kardiomyopatie (HCM) u koček plemene ragdoll. Při HCM dochází k zesílení (hypertrofii) zejména stěny levé komory srdeční a komorového septa. Příznaky, které mohou onemocnění doprovázet, jsou např. 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. V současné době u plemene ragdoll není zcela objasněn vliv genotypu na fenotypický projev HCM. Výsledek genetického testu je třeba konfrontovat s klinickým kardiologickým vyšetřením.

Metoda: SOP32, akreditovaná metoda

Datum vystavení zprávy: 18.01.2012

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

  
Genomia je zkušební laboratoř akreditovaná ČIA pod číslem 1549.  
Genomia s.r.o, Teslova 3, 30100 Plzeň, Czech Republic, IČZ: 44929000  
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 378 051 410

