GENOMIA
genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #012345

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

Zákazník: Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic
Vyšetřovaný:
Vzorek: 08-12346
Datum přijetí vzorku: 01.01.2008
Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem
Jméno: Madame Théophile DEMO
Plemeno: Perská kočka
Datum narození: 31.12.1909
Reg. číslo: (CZ)ABCD EF 123/45/XYZ
Mikročip: 123 456 789 012 345
Pohlaví: samice
Datum odběru: 01.01.2008
Při odběru byla ověřena identita jedince.

SAMPLE

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 plemena 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 (negativní / pozitivní), nebo P/P (pozitivní / pozitivní)), 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: SOPAgriseq_feline, MPS

Datum vystavení zprávy: 06.01.2008
Datum provedení zkoušky: 12.06.2008 - 06.01.2008
Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

verified and certified document GENOMIA genetic laboratory

Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

Kód pro ověření zprávy je 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. Jděte na www.genomia.cz pro ověření.
Zpráva o výsledku zkoušky nesmí být bez souhlasu laboratoře reprodukována jinak než celá.
Výsledek se vztahuje pouze ke zkoušenému vzorku, tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.