

**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: 123456789012345

Pohlaví: samice

Datum odběru: 01.01.2008

Při odběru byla ověřena identita jedince.

**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: SOP175-HCM-RAG, real-time PCR-ASA, v rozsahu akreditace

Datum vystavení zprávy: 06.01.2008

Datum provedení zkoušky: 12.06.2008 - 06.01.2008

Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře



Genomia je zkušební laboratoř č.1549 akreditovaná ČIA podle ČSN EN ISO/IEC 17025:2018.

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 vzorku tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.