

**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.91G>C (A31P) MYBPC3 genu, která je popisována v souvislosti s onemocněním hypertrofickou kardiomyopatií (HCM) u mainských mývalích koček. 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 paralýze nohou, snížená chuť k jídlu, kašel, synkopy (krátké ztráty vědomí). Důsledkem změn srdečního svalu jsou také arytmie a šelesty různé intenzity. Onemocnění se může projevit v jakémkoliv věku.

Kočka bez rizika rozvoje HCM v důsledku mutace A31P má výsledek genetického testu N/N (negativní v obou alelách). Kočka s rizikem rozvoje HCM v důsledku mutace A31P má výsledek genetického testu N/P nebo P/P (pozitivní na přítomnost mutace v jedné nebo obou alelách). Mutace je děděna autosomálně dominantně, byla popsána neúplná penetrance onemocnění u heterozygotů (Longeri et al.).

Metoda: SOPAgriseq\_feline, ngs

Datum vystavení zprávy: 06.01.2008

Datum provedení zkoušky: 12.06.2008 - 06.01.2008

Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

