

Frau  
Karin Kaltenbrunner  
Tobelmülistr. 22  
9425 Thal  
Schweiz

Riehenring 173  
4058 Basel  
Fax-Nr.: 061-3196065  
Tel.: 061-3196060

### Untersuchungsbefund

Nr.: 1908-C-16611  
Datum Eingang: 16-08-2019  
Datum Befund:

```
+-----+
| Angaben zum Patienten: Katze           männlich           * 25.02.19 |
|                               Maine Coon                    |
| Patientenbesitzer:      Kaltenbrunner, Karin                |
| Probenmaterial:        Backenabstriche                      |
| Probenentnahme:        15-08-2019                          |
+-----+
```

Parameter	Ist-Wert	Normwert
Name:	<b>Witchcoons Phantom</b>	

ZB-  
Nummer: **L00F2019.8843**

Chip-  
Nummer: **250269811735422**

Tattoo-Nummer: ---

Hypertrophe Kardiomyopathie 1 (HCM1) - PCR

Ergebnis: Genotyp N/N

Interpretation: Das untersuchte Tier ist reinerbig (homozygot) für das Wildtyp-Allel. Es trägt somit nicht die ursächliche Mutation für die Hypertrophe Cardiomyopathie im MYBPC3-Gen (A31P).

Erbgang: autosomal-dominant

Eine Korrelation zwischen dieser Mutation und der Erkrankung wurde bisher bei folgenden Rassen beschrieben:  
Maine Coon und verwandte Rassen

Hypertrophe Kardiomyopathie (Ragdoll) - PCR

Ergebnis: Genotyp N/N

Interpretation: Das untersuchte Tier ist reinerbig (homozygot) für das Wildtyp-Allel. Es trägt somit nicht die ursächliche Mutation für die Hypertrophe Kardiomyopathie im MYBPC3-Gen (R820W).

Erbgang: autosomal-dominant

Eine Korrelation zwischen dieser Mutation und der Erkrankung wurde bisher bei folgenden Rassen beschrieben:  
Ragdoll und verwandte Rassen

Polyzystische Nierenerkrankung (PKD) - PCR

Ergebnis: Genotyp N/N

Interpretation: Das untersuchte Tier ist reinerbig (homozygot) für das Wildtyp-Allel. Es trägt somit nicht die ursächliche Mutation für die Polyzystische Nierenerkrankung im PKD1-Gen.

Erbgang: autosomal-dominant

Pyruvatkinase-Defizienz - PCR

Ergebnis: Genotyp N/N

Interpretation: Das untersuchte Tier ist reinerbig (homozygot) für das Wildtyp-Allel. Es trägt somit nicht die ursächliche Mutation für die Pyruvatkinase-Defizienz im PKLR-Gen.

Erbgang: autosomal-rezessiv

Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA):

Ergebnis: Genotyp N/N

Interpretation: Das untersuchte Tier ist reinerbig (homozygot) für das Wildtyp-Allel. Es trägt somit nicht die ursächliche Mutation für die Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA) im CEP290-Gen.

Erbgang: autosomal-rezessiv

Genetische Bestimmung der Blutgruppe - PCR

Ergebnis: Genotyp N/N

Interpretation: Das untersuchte Tier ist reinerbig (homozygot) für das N-Allel. Es trägt somit nicht die bisher bekannten ursächlichen Varianten für die Allele b und c, welche mit der serologischen Blutgruppe B bzw. AB (C) korreliert sind.

Erfasst werden die genetischen Varianten für die Allele b und c.  
Allelische Reihe nach Dominanz: N>c>b

Das Auftreten des Allels c ist bisher nur bei Katzen der Rasse Ragdoll mit der serologischen Blutgruppe AB (C) beschrieben.

Spinale Muskelatrophie (SMA) - PCR

**folgt**

Glycogenspeicherkrankheit (GSDIV) - PCR

**folgt**

\*\*\* ENDE des Befundes \*\*\*

Biol. Bärbel Gunreben

Fr.Dipl.-

Abt. Molekularbiologie