

Frau  
Karin Kaltenbrunner  
Tobelmülistr. 22  
9425 Thal  
Schweiz

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

### Untersuchungsbefund

Nr.: 1908-C-16610  
Datum Eingang: 16-08-2019  
Datum Befund:

```
+-----+
| Angaben zum Patienten: Katze weiblich * 06.04.19 |
|                               Maine Coon          |
| Patientenbesitzer: Kaltenbrunner, Karin          |
| Probenmaterial: Backenabstriche                  |
| Probenentnahme: 15-08-2019                       |
+-----+
```

| Parameter | Ist-Wert                        | Normwert |
|-----------|---------------------------------|----------|
| Name:     | <b>Khaleesicoons Cinderella</b> |          |

ZB-  
Nummer: **TCC ZBT MC 060419012**

Chip-  
Nummer: **756095310010236**

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 Cardiomyopathie 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