



Genetické ochorenia mačiek

• A

- **Alpha – manozidóza (AMD)**

Alpha-manozidóza je lyzozomálne ochorenie, ktoré je spôsobené nedostatkom lyzozomálnej alpha-manozidázy. To vedie k metabolickej poruche v bunkách a hromadeniu určitého typu dlhých sacharidových reťazcov (oligosacharidov bohatých na manózu). V dôsledku toho dochádza k deformácii kostí a k poškodeniu nervov. Klinickými príznakmi sú preto neurologické poruchy pohybu (ataxia), tras alebo zhoršené videnie. Ochorenie je zriedkavé a je dedičné. Postihnuté mačky umierajú pri narodení, alebo žijú len niekoľko mesiacov.

Plemeno: perzská mačka

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: MAN2B1

Trvanie testu: 1-2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8239

- **Ateroskleróza (ATH)**

Ateroskleróza je chronické zápalové ochorenie ciev charakterizované hromadením LDL cholesterolu v stenách tepien. U plemena korat sa genetický variant génu LDLR spája s aterosklerózou, ktorá sa vyznačuje ťažkou hypercholesterolémiou (vysoká hladina cholesterolu v krvi), klinickými príznakmi srdcového zlyhania a nakoniec vedie k smrti. Histopatologické vyšetrenie odhalí aterosklerotické zmeny, najmä vo veľkých tepnách a koronárnych tepnách. Existujú dôkazy, že narušenie cievnych stien u postihnutých mačiek môže viesť k trombóze. Klinické príznaky aterosklerózy sa objavujú až v strednom a vyššom veku, pretože u postihnutých mačiek predtým dochádza k tichej progresii ochorenia v priebehu niekoľkých rokov.

Plemeno: korat

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Trvanie testu: 1-2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8946

- **Autoimunitný lymfoproliferatívny syndróm (ALPS)**

Autoimunitný lymfoproliferatívny syndróm (ALPS) je zriedkavé nenádorové lymfoproliferatívne ochorenie charakterizované lymfadenopatiou a splenomegáliou s autoimunitnou cytopéniou. ALPS má skorý nástup (zväčša od veku 8 týždňov), postihnuté mačky vykazujú príznaky počas prvých týždňov s rýchlo progredujúcim klinickým priebehom. Autoimunitný lymfoproliferatívny syndróm (ALPS) bol doteraz diagnostikovaný u mačiek na Novom Zélande a v Austrálii.

Plemeno: britská krátkosrstá, škótska klapouchá (krátkosrstá a dlhosrstá)

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: FASLG

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8609

- **C**

- **Cystinúria (CysK)**

Cystinúria je dedičná metabolická porucha, pri ktorej obličky nepracujú správne. V dôsledku toho sa močom vylučuje vo zvýšenej miere aminokyselina cystín. Cystín je zle rozpustný vo vode, a preto nahromadená látka kryštalizuje v moči a vytvára kamene. Močové kamene,

ktoré sú príčinou klinických príznakov, sa objavujú v mladom veku. To môže viesť k život ohrozujúcemu upchatiu močových ciest.

Plemeno: všetky plemená

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: SLC7A9

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8604

- **D**

- **Deficit faktora XI (F11)**

Koagulačný faktor XI je plazmatický proteín, ktorý sa podieľa na vnútornej kaskáde zrážania krvi. Na rozdiel od hemofílie je tendencia ku krvácaniu pri nedostatku faktora XI len mierne zvýšená. Typické sú hematómy a iné menšie krvácania, ktoré sa vyskytujú len niekedy po úrazoch alebo chirurgických zákrokoch. Deficit faktora XI predlžuje parciálny tromboplastínový čas v plazme, ale protrombínový čas zostáva normálny. Laboklin skúmal mainské mývalie mačky so zvýšeným sklonom ku krvácaniu, ako aj ich príbuzných a identifikoval genetický defekt faktora XI. To viedlo aj k odhaleniu homozygotne postihnutých mačiek, ako aj ich prenášateľov v Európe. Deficit faktora XI sa dedí autozomálne recesívnym spôsobom. Tento genetický test možno použiť na spoľahlivú identifikáciu mainských mývalích mačiek so zvýšeným rizikom krvácania, ako aj asymptomatických samcov a samíc, ktorí sú prenášateľmi, a tým obmedziť prenos tohto genetického defektu v chove.

Plemeno: mainská mývalia

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: F11

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8729

- **Deficit faktora XII (F12)**

Koagulačný faktor XII sa podieľa na vnútornej kaskáde zrážania krvi. V géne faktora XII boli popísané dve rôzne mutácie, ktoré spôsobujú deficit F12. Homozygotne postihnuté mačky majú silne zníženú aktivitu F12, zatiaľ čo u heterozygotne postihnutých mačiek je merateľná len mierne znížená aktivita F12. Deficit F12 sa prejavuje predĺženým časom zrážania krvi

v skriningovom teste parciálneho tromboplastínového času (PTT). U postihnutých mačiek sa nevyskytuje abnormálne krvácanie.

Plemeno: všetky plemená

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: F12

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8806

- **Deficit pyruvátkinázy (PK)**

Pyruvátkináza (PK) je enzým, ktorý je rozhodujúci pre anaeróbnú glykolytickú cestu výroby energie v erytrocytoch. Ak majú erytrocyty nedostatok PK, nie sú schopné udržať normálny bunkový metabolizmus, a preto je ich životnosť skrátená. Tento nedostatok sa prejavuje ako hemolytická anémia rôznej závažnosti so silnou regeneračnou reakciou. Choroba mačiek sa od choroby psov líši tým, že postihnuté mačky môžu mať normálnu dĺžku života. Anémiu majú len občas a nezdá sa, že by sa u nich vyvinula osteoskleróza alebo zlyhanie pečene. Klinické príznaky ochorenia odrážajú anemický stav zvieratá a zahŕňajú neznášanlivosť pohybu, slabosť, šelest na srdci a splenomegáliu. Pri laboratórnom vyšetrení krvi sa môže zistiť zvýšený počet juvenilných (mladých) erytrocytov s normálnym počtom erytrocytov (tzv. chronická regeneratívna hemolytická anémia).

Plemeno: abesínska, bengálska, európska krátkosrstá, egyptská mau, la perm (krátkosrstá a dlhosrstá), mainská mývalia, nórska lesná, ocicat, savannah, sibírska, singapurská, somálska, turecká angora

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: PKLR

Trvanie testu: 3 - 14 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8047

- **E**

- **Enteropatická akrodermatitída (AE)**

U tureckej van vyvoláva genetický variant v géne SLC39A4 ochorenie nazývané acrodermatitis enteropathica. Gén SLC39A4 kóduje črevný transportér zinku, ktorý sa nachádza v čreve, pričom strata funkcie tohto transportéra vedie k systémovému nedostatku zinku. Zinočnaté ióny zohrávajú dôležitú úlohu v mnohých biologických procesoch, najmä ako enzymatické kofaktory. Postihnuté mačiatka sa do veku 6 týždňov vyvíjajú normálne. Vo veku 6 - 8 týždňov však vykazujú spomalenie rastu a hnačku. Okrem toho trpia závažnými a rýchlo progredujúcimi

dermatologickými príznakmi, ako je šupinatenie, alopecia (bezsrstosť), vlhká dermatitída a tiež závažné erózie a lézie na bruchu a končatinách. V kožných léziách sa môžu vyvinúť rozsiahle sekundárne infekcie. Ochorenie sa dá liečiť perorálnym užívaním vysokých dávok zinku, pretože existuje ďalšia črevná transportná cesta zinku, ktorá môže kompenzovať nedostatok zinku.

Plemeno: turecká van

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: SLC39A4

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8763

- **Epileptická encefalopatia (EE)**

U bengálskej mačky sa našiel variant génu CAD, ktorý je spojený s epileptickou encefalopatiou. Jedno postihnuté mačiatko vykazovalo vo veku 3 mesiacov skupiny generalizovaných tonických záchvatov a abnormálne správanie. Záchvaty sa vyskytovali počas spánku a boli charakterizované náhlým vyskočením, po ktorom nasledovala hyperextenzia chrbta a krku (opistotonus), spojená so zvýšeným svalovým tonusom hrudných končatín, trasením hlavy, mľaskaním, žuvaním, záškľbmi tváre, slinením a poruchou vedomia. Záchvaty kŕčov trvali niekoľko sekúnd až minútu a aj po nich sa mačka zdala byť dezorientovaná. Postihnutá mačka sa vo všeobecnosti správala pokojnejšie ako ostatné zdravé mačiatka a vykazovala epizódy abnormálneho správania s poruchami vedomia a nepokojom, ako aj nápadné hryzenie buď do zeme, alebo dokonca do vlastných labiek. Podrobné vyšetrenie mačky odhalilo aj epizódy abnormálnej duševnej aktivity, obojstrannú absenciu žmurkacieho reflexu očí a zvýšenú hodnotu distribučnej šírky červených krviniek (RDW) (tzv. anizocytóza so zväčšenými a zmenšenými červenými krvinkami). Gén CAD kóduje proteín, ktorý je nevyhnutný na zostavovanie pyrimidínových nukleotidov, a teda nukleových kyselín. Zohráva dôležitú úlohu pri glykozylácii proteínov, metabolizme lipidov, biosyntéze polysacharidov a transdukcii signálov. Keďže mačka len čiastočne reagovala na liečbu antiepileptikami, majitelia sa rozhodli pre eutanáziu mačky z dôvodu zhoršenej kvality jej života.

Plemeno: bengálska

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8899

• G

• Gangliozidóza (GM1)

Gangliozidóza je ochorenie lyzozómov, ktoré sa vyskytuje u ľudí, mačiek a iných zvierat. Pri tomto dedičnom ochorení sa v lyzozómoch ukladajú látky, ktoré sa nemôžu ďalej spracovať v dôsledku nedostatku enzýmov. V prípade gangliozidózy sa v bunkách mozgu hromadia zlúčeniny tukov a sacharidov (gangliozidy). To naruša životne dôležité funkcie buniek v mozgu, čo vedie k závažným príznakom ochorenia. Tieto metabolické poruchy sa vyskytujú v dvoch rôznych formách. GM1 gangliozidóza (typ 1) je spôsobená dedičným nedostatkom enzýmu beta-galaktozidázy, zatiaľ čo pri GM2 gangliozidóze (typ 2) chýba enzým beta-hexozaminidáza. GM1 a GM2 spôsobujú závažné progresívne ochorenia mozgu. Postihnuté mačky vykazujú najmä poruchy nervového systému. Obe ochorenia sú charakterizované príznakmi, ako je tras hlavy a obmedzený pohyb panvových končatín vrátane paralýzy. Pri gangliozidóze GM2 (barmská, korat) sa klinický obraz zvyčajne objavuje skôr, približne vo veku 2 mesiacov, a rýchlejšie sa zhoršuje. Pri gangliozidóze GM1 (siamská, korat) neurologické príznaky začínajú o niečo neskôr, približne vo veku 3 mesiacov, a postupujú pomalšie.

Plemeno: balinézská, javanská, korat, orientálna krátkosrstá, peterbald, seyšelská, siamská, thai, tonkinská

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: GLB1

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8041

• Gangliozidóza (GM2)

Gangliozidóza je ochorenie lyzozómov, ktoré sa vyskytuje u ľudí, mačiek a iných zvierat. Pri tomto dedičnom ochorení sa v lyzozómoch ukladajú látky, ktoré sa nemôžu ďalej spracovať v dôsledku nedostatku enzýmov. V prípade gangliozidózy sa v bunkách mozgu hromadia zlúčeniny tukov a sacharidov (gangliozidy). To naruša životne dôležité funkcie buniek v mozgu, čo vedie k závažným príznakom ochorenia. Tieto metabolické poruchy sa vyskytujú v dvoch rôznych formách. GM1 gangliozidóza (typ 1) je spôsobená dedičným nedostatkom enzýmu beta-galaktozidázy, zatiaľ čo pri GM2 gangliozidóze (typ 2) chýba enzým beta-hexozaminidáza. GM1 a GM2 spôsobujú závažné progresívne ochorenia mozgu. Postihnuté mačky vykazujú najmä poruchy nervového systému. Obe ochorenia sú charakterizované príznakmi, ako je tras hlavy a obmedzený pohyb panvových končatín vrátane paralýzy. Pri gangliozidóze GM2 (barmská, korat) sa klinický obraz zvyčajne objavuje skôr, približne vo veku 2 mesiacov, a rýchlejšie sa zhoršuje. Pri gangliozidóze GM1 (siamská, korat) neurologické príznaky začínajú o niečo neskôr, približne vo veku 3 mesiacov, a postupujú pomalšie.

Plemeno: barmská mačka

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: HEXB

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8149

- **Gangliozidóza (GM2)**

Plemeno: korat

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: HEXB

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8864

- **Glykogenóza typ IV (GSD4)**

Glykogenóza typ IV (GSD IV) nórskej lesnej mačky je dedičná abnormalita metabolizmu glukózy. Za normálnych okolností sa nadbytočná glukóza ukladá v mnohých tkanivách ako glykogén. Ak je potrebná energia, molekuly glukózy sa z glykogénu uvoľnia. Schopnosť efektívne pridávať a uvoľňovať molekuly glukózy z glykogénu závisí od jeho vysoko rozvetvenej štruktúry. Enzým vetvenia glykogénu (GBE) je enzým syntézy glykogénu potrebný na vytvorenie vetvenej štruktúry. Deficit aktivity GBE vedie k abnormálnej akumulácii glykogénu v myocytoch, hepatocytoch a neurónoch, čo spôsobuje rôzne progresívne, benígne až letálne orgánové dysfunkcie. Väčšina postihnutých mačiatok zomiera pri narodení alebo krátko po narodení, pravdepodobne v dôsledku hypoglykémie. Mačiatka, ktoré prežili perinatálne obdobie, sa javia klinicky normálne až do nástupu progresívnej neuromuskulárnej degenerácie vo veku 5 mesiacov a nakoniec umierajú vo veku 10 - 14 mesiacov.

Plemeno: nórska lesná mačka

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: GBE1

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8113

- **H**

- **Head Defect**

Head defekt u barmskej mačky je vrodená deformácia hlavy a tváre (kranofaciálna), ktorá je rozšírená v dnešných líniách barmských mačiek. Príčinná mutácia génu bola objavená v Lyons Feline Genetics Research Laboratory na UC Davis a ovplyvňuje gén, ktorý zohráva dôležitú úlohu pri vývoji tváre. Jedna kópia mutácie nespôsobuje deformáciu, ale často je príčinou skrátenej tvárovej lebky (brachycefália). Mačky s dvoma kópiami mutácie majú závažné kraniofaciálne poškodenie, ktoré je nezlučiteľná so životom.

Plemeno: barmská mačka

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: ALX1

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8465

- **Hypertrofická kardiomyopatia (HCM1)**

Hypertrofická kardiomyopatia je diagnostikovaná pomocou ultrazvukového vyšetrenia (echokardiografie), ktoré môže byť podporené genetickým testom. Ultrazvukové vyšetrenie je užitočné až vo vyššom veku, keď sú už zmeny viditeľné. U plemena mainská mývalia boli identifikované určité dedičné genetické mutácie ako vysoko rizikové faktory, ktoré môžu naznačiť rozvoj ochorenia ešte pred ultrazvukovým vyšetrením. Prvým príznakom HCM je zhrubnutá stena (koncentrická hypertrofia) ľavej komory. Zmenené môžu byť aj iné časti srdca, napríklad papilárne svaly a ľavá srdcová chlopňa (mitrálna chlopňa). V dôsledku toho sa ľavá komora nakoniec zväčší. Tieto zmeny obmedzujú srdce v jeho činnosti. HCM preto môže viesť k smrti mnohými spôsobmi: náhla srdcová smrť v dôsledku arytmie a fibrilácie komôr; zlyhanie srdca s príznakmi búšenia srdca, zrýchleného dýchania, dýchavičnosti, zadržiavania tekutín v pľúcach (pľúcny edém) a vo výstelke pľúc (pleurálny výpotok). HCM v sebe skrýva aj riziko tvorby trombov (krvné zrazeniny). Tromby v predsieni sa môžu uvoľniť a dostať sa do arteriálneho krvného obehu, čím často spôsobia upchatie ciev v mieste vetvenia panvových a krurálnych tepien s následným ochrnutím panvových končatín.

Plemeno: mainská mývalia

Dedičnosť: autozomálne dominantná

Gén: MYBPC3

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8080

- **Hypertrofická kardiomyopatia (HCM3)**

Hypertrofická kardiomyopatia (HCM) je klinicky heterogénne ochorenie myokardu a je najčastejším ochorením srdca identifikovaným u domácich mačiek. HCM je charakterizovaná zvýšenou hmotnosťou ľavej komory v dôsledku zväčšenia hrúbky steny srdca s hypertrofiou papilárneho svalu a systolickým predným pohybom mitrálnych chlopní. Následne hypertrofia ľavej srdcovej komory vedie k srdcovej slabosti a nakoniec k srdcovému zlyhaniu. Smrť v dôsledku HCM môže nastať tromi mechanizmami: a) náhla srdcová smrť s arytmiou a komorovou fibriláciou, b) srdcové zlyhanie s tachykardiou, zrýchleným dýchaním, dýchavičnosťou, pľúcnym edémom a pleurálnym výpotkom alebo c) tvorba trombu. Tromby sa môžu tvoriť buď v ľavej predsieni v dôsledku abnormálneho krvného obehu, alebo v samotnej srdcovej komore v dôsledku závažnej hypertrofie a srdcovej slabosti. Tromby v predsieni sa môžu uvoľniť a dostať sa do arteriálneho krvného obehu, čím často spôsobia upchatie ciev v mieste vetvenia panvových a krurálnych tepien s následným ochrnutím panvových končatín. Echokardiografické vyšetrenie bolo doteraz jediným diagnostickým nástrojom tohto ochorenia. Dokáže však identifikovať postihnuté mačky až vo veku niekoľkých rokov, keď sa u nich už prejavia prvé príznaky HCM.

Plemeno: ragdoll

Dedičnosť: autozomálne dominantná s premenlivou penetranciou

Gén: MYBPC3

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8116

- **Hypertrofická kardiomyopatia (HCM4)**

Hypertrofická kardiomyopatia (HCM) je najčastejším srdcovým ochorením identifikovaným u domácich mačiek. HCM je charakterizovaná zvýšenou hmotnosťou ľavej komory v dôsledku zväčšenia hrúbky steny srdca s hypertrofiou papilárneho svalu a systolickým predným pohybom mitrálnych chlopní. Následne hypertrofia ľavej srdcovej komory vedie k srdcovej slabosti a nakoniec k srdcovému zlyhaniu. Echokardiografické vyšetrenie bolo doteraz jediným diagnostickým nástrojom tohto ochorenia. Dokáže však identifikovať postihnuté mačky až vo veku niekoľkých rokov, keď sa u nich už prejavia prvé príznaky HCM. Smrť v dôsledku HCM môže nastať tromi mechanizmami: a) náhla srdcová smrť s arytmiou a fibriláciou komôr, b) srdcové zlyhanie s tachykardiou, zvýšeným dýchaním, dýchavičnosťou, pľúcnym edémom a pleurálnym výpotkom alebo c) tvorba trombu. Okrem oboch už známych genetických variantov u plemien mainská mývalia a ragdoll sa zistilo, že variant génu ALMS1 súvisí s HCM u plemena sphynx. Vo všeobecnosti sú nástup ako aj závažnosť HCM veľmi variabilné. HCM u plemena sphynx sa môže diagnostikovať vo veku 1 - 14 rokov. Keďže nie všetky geneticky postihnuté mačky plemena sphynx vykazujú počas života príznaky, predpokladá sa, že opísaný variant má neúplnú penetranciu. Zatiaľ nie je známe, či je riziko vzniku ochorenia vyššie u postihnutých homozygotov (HCM/HCM) ako u heterozygotov (N/HCM). Okrem toho sa zdá byť pravdepodobné, že existuje ešte najmenej jeden genetický variant, ktorý spôsobuje HCM u tohto plemena.

Plemeno: sphynx

Dedičnosť: autozomálne dominantná s premenlivou penetranciou

Gén: ALMS1

Trvanie testu: 3 - 14 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8695

- **Hypokalémia**

Hypokalémia u barmskej mačky, známa aj ako familiárna epizodická hypokalemická polymyopatia, je recesívna genetická porucha charakterizovaná epizódami nízkych hladín draslíka v sére a vysokými hodnotami CK (kreatínfosfokináza, enzým indikujúci poškodenie svalov). Klinické príznaky zahŕňajú epizódy slabosti kostrového svalstva, ktoré môžu postihovať celé telo zvieráťa, alebo sa môžu obmedzovať na určité svaly. Najzreteľnejšie je to na svaloch krku, ale niekedy sa vyskytuje len na končatinách. V dôsledku toho môžu mať postihnuté mačky problémy s chôdzou a správnym držaním hlavy. Toto ochorenie zvyčajne nie je smrteľné a stav sa zvyčajne môže výrazne zlepšiť pridaním doplnkov draslíka do stravy. Konkrétne informácie o liečbe tohto ochorenia by mali majitelia konzultovať so svojím veterinárnym lekárom.

Plemeno: australian mist, barmská mačka, burmila, cornish rex, devon rex, singapurská mačka, sphynx, tonkinská mačka

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: WNK4

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8453

- **Hypotrichóza a syndróm krátkovekosti**

Hypotrichóza je dedičné ochorenie postihujúce kožu a srst' posvätnéj birmskej mačky, spôsobené mutáciou v FOXN-1 géne. Genetická mutácia spôsobuje, že novorodené mláďatá majú jemnú, páperovitú srst'. Tú stratia v priebehu prvého týždňa. U niektorých mačiek s týmto dedičným ochorením dorastie v priebehu prvých dvoch mesiacov. Niektoré mačiatka sa rodia úplne lysé. Medzi ďalšie klinické príznaky patrí mastná a chrastovitá koža na tvári a zmeny (abnormality) na pazúroch, jazyku a brade. Ochorenie vedie aj k prípadom narodenia mŕtveho plodu a predčasnému úhynu mačiatok v prvých trinástich týždňoch života v dôsledku narušenej imunitnej reakcie.

Plemeno: posvätná birma

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: FOXN1

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8318

- **K**

- **Kongenitálna hypotyreóza (CH)**

Variant génu pre tyreoperoxidázu (TPO) spôsobuje primárnu vrodenú hypotyreózu u mačiek. Postihnuté mačky vykazujú disproporčný trpasličí vzrast. Niektoré mačky majú zjavnú rastovú retardáciu, zatiaľ čo u iných je menej nápadná. Ďalšími príznakmi môžu byť: struma s obojstranným zväčšením oboch lalokov štítnej žľazy, mentálna otupenosť, zápcha a oneskorené prerezávanie zubov. Sérové koncentrácie celkového T4 sú nízke, prípadne na spodnej hranici, zatiaľ čo koncentrácie TSH sú abnormálne vysoké. Vrodená hypotyreóza sa zvyčajne diagnostikuje v mladom veku. Suplementácia L-T4 vedie ku klinickému zlepšeniu, ako aj k zvýšeniu sérového T4 a zníženiu koncentrácií TSH.

Plemeno: britská krátkosrstá, ruská modrá

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Trvanie: 7 - 14 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Gén: TPO

Číslo vyšetrenia: 8873

- **Kongenitálny myastenický syndróm (CMS)**

Kongenitálny myastenický syndróm je spôsobený mutáciou v géne COLQ. Príznaky kongenitálneho myastenického syndrómu (CMS) u mačiek zodpovedajú príznakom ľudí s týmto dedičným ochorením. Patrí k nim najmä svalová slabosť na celom tele, najmä po strese alebo vzrušení. Môže sa prejavíť už vo veku 3 týždňov. Mačky postihnuté CMS často zaujímajú postoj „veveričky“ a hrudné končatiny si opierajú o vyššie položené predmety. Väčšina mačiek s CMS má očakávanú dĺžku života len 2 roky. Často zomierajú, pretože sa zadusia potravou.

Plemeno: devon rex, sphynx

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: COLQ

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8592

- **M**

- **MDR1 genetický variant**

Defekt génu MDR1 súvisí s poruchou metabolizmu liekov, a teda s precitlivosťou na rôzne liečivá, ako sú antiparazitiká (napr. ivermektín), antibiotiká, cytostatiká, alebo lieky proti bolesti a anestetiká. Príznaky po podaní týchto liekov sú rôzne a siahajú od ťažkostí s dýchaním, porúch pohybu, letargie a rozšírených zreničiek až po život ohrozujúce kŕče. Zmenený metabolizmus chemoterapeutík môže viesť ku gastrointestinálnej intoxikácii a depresii kostnej drene. Dedičnosť je autozomálne recesívna, ale aj u heterozygotných zvierat treba predpokladať, že je narušený transport a metabolizmus účinných látok, alebo že sú horšie tolerované.

Plemeno: všetky plemená

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: ABCB1

Trvanie testu: 3 - 14 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8776

- **Modré oči**

Variant génu PAX3 spôsobuje modré oči u mainských mývalích mačiek. Dominantný faktor ovplyvňuje nielen pigmentáciu dúhovky, ale je spojený aj s jednostrannou alebo obojstrannou hluchotou a minimálnymi bielymi škvrnami, ktoré nie sú spôsobené známymi variantami zodpovednými „white spotting“. Existujú náznaky, že homozygotná prítomnosť variantu vedie k embryonálnej alebo fetálnej letalite. Preto sa dôrazne neodporúča párenie heterozygotných mačiek, aby sa zabránilo hluchému potomstvu a neúmyselnému vzniku homozygotného embrya pre túto alelu. Genetický test môže objasniť, či je prítomnosť modrých očí spôsobená týmto variantom.

Plemeno: mainská mývalia

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8876

- **Mukopolysacharidóza typ VI (MPS6)**

Mukopolysacharidóza typ VI (MPS6) je lyzozómové ochorenie skladovania. V dôsledku genetického defektu chýba v metabolizme bunky enzým N-acetylgalaktozamín-4-sulfatáza (4S). Preto sa určité látky (mukopolysacharidy) nemôžu správne rozložiť, čo spôsobuje ich hromadenie v lyzozómoch bunky. To je príčinou rôznych klinických príznakov, ktorých závažnosť možno rozdeliť na tri formy mukopolysacharidózy typu 6. Pri miernej forme (m) možno diagnózu zvyčajne stanoviť len na základe určitých laboratórnych hodnôt. Pri ťažkej forme (s) môžu postihnuté zvieratá vykazovať značné poruchy v štruktúre kostí (trpasličí vzrast) a v nervovom systéme. Zdá sa, že dedičnosť zmiešanej formy (m/s) nevedie k žiadnym klinickým prejavom ochorenia.

Plemeno: balinézska, európska krátkosrstá, javanská, orientálna krátkosrstá, posvätná birma, peterbald, ragdoll, sejšelská, siamská, thai, tonkinská

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: ARSB

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8468

- **Mukopolysacharidóza typ VII (MPS7)**

Mukopolysacharidóza typ VII (MPS7) je veľmi zriedkavé lyzozomálne ochorenie skladovania, ktoré sa môže dediť u mačiek všetkých plemien. V dôsledku genetického defektu chýba enzým (GUSB) (forma dedičnosti mps/mps) v metabolizme bunky, alebo je produkovaná len polovica (N/mps) enzýmu. V dôsledku toho nemôže správne prebiehať rozklad určitých látok (mukopolysacharidov), takže sa tieto hromadia v lyzozómoch buniek. To je príčinou rôznych klinických príznakov mukopolysacharidózy typu 7. Patrí medzi ne malformácia kostí a chrupaviek, zakalenie rohovky a zväčšenie brušných orgánov. Toto dedičné ochorenie možno diagnostikovať u postihnutých zvierat vo veku približne dvoch mesiacov. Okrem testovanej mutácie existuje minimálne jedna ďalšia mutácia, ktorá pravdepodobne spôsobuje MPS7.

Plemeno: všetky plemená

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: GUSB

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8473

- **Myotónia kongenitálna**

Myotonia congenita je dedičné ochorenie, ktoré postihuje kostrové svaly. Je spôsobená génovou mutáciou, ktorá ovplyvňuje funkciu chloridových kanálov na bunkovej úrovni a dedí sa autozomálne recesívnym spôsobom. Hlavným príznakom ochorenia je strnulá chôdza s neschopnosťou svaly uvoľniť sa. Často je jazyk vyplazený a sánka sa dá len ťažko otvoriť. Často sú pozorované ťažkosti s prehĺtaním a nadmerné slinenie. Ochorenie môže byť dedičné u všetkých plemien.

Plemeno: všetky plemená

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: CLCN1

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8461

- **O**

- **Osteochondrodysplázia (OCD)**

Genetická mutácia vedie k charakteristickému sklopeniu uší dopredu u tohto škótskeho plemena. Dedičná mutácia môže byť tiež príčinou osteochondrodysplázie u postihnutých mačiek, ktorá sa prejavuje deformáciou kostí v dolných častiach končatín, kĺbov ako aj chvosta. Zdá sa, že u homozygotných postihnutých mačiek sa vyvíjajú ťažšie deformácie, preto sa neodporúča kríženie v rámci plemena.

Plemeno: škótska klapouchá (krátko a dlhosrstá)

Dedičnosť: autozomálne dominantná

Gén: TRPV4

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8349

- **P**

- **Polycystické ochorenie obličiek (PKD)**

Polycystické ochorenie obličiek (PKD) je rozšírené dedičné ochorenie, ktoré postihuje perzské mačky a plemená príbuzné perzským mačkám. PKD spôsobuje tvorbu pečeňových a obličkových cýst, ako aj obličkových cýst naplnených tekutinou, čo často vedie k zlyhaniu

obličiek. Cystické obličky sa môžu sporadicky vyskytnúť v akejkoľvek populácii mačiek, ale skorý nástup a obojstranný výskyt sú charakteristické pre dedičnú formu. Obličkové cysty pri PKD sú prítomné skoro, spravidla pred 12. mesiacom, ale zlyhanie obličiek sa spravidla vyskytuje neskôr, preto sa považuje za neskorý nástup ochorenia obličiek. Prítomnosť cystických obličiek sa dá určiť do 6 až 8 mesiacov veku pomocou ultrazvuku a diagnóza je vo všeobecnosti istá do jedného až dvoch rokov. Priemerný vek pre dysfunkciu, nie zlyhanie obličiek, je u mačiek s PKD 7 rokov. Bez zobrazovacích techník by sa teda u mačiek PKD nediagnostikovalo mnoho rokov. Klinické príznaky nie sú špecifické, ale sú bežné pre mačky s dysfunkciou obličiek, vrátane depresie, anorexie, polyúrie, polydypsie a úbytku hmotnosti.

Plemeno: britská (krátko- / dlhosrstá), chartreux, colorpoint, exotická krátkosrstá, kartäuser, posvätná birma, perzská, ragdoll, ruská modrá, škótska klapouchá (krátko- / dlhosrstá), selkirk rex (krátko- / dlhosrstá), turecká angora

Dedičnosť: autozomálne dominantná

Gén: PKD1

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8046

- **Polycystické ochorenie obličiek (PKD2)**

U sibírskej mačky a plemena neva masquerade bol identifikovaný genetický variant, ktorý spôsobuje polycystické ochorenie obličiek (PKD2). Ide o progresívne ochorenie, ktoré je charakterizované početnými cystami naplnenými tekutinou v obličkách a v konečnom dôsledku vedie k zlyhaniu obličiek.

Plemeno: neva masquerade, sibírska

Dedičnosť: autozomálne dominantná

Gén: PKD2

Trvanie testu: 7 - 14 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8938

- **Polydaktília**

Polydaktília je prítomnosť väčšieho počtu prstov na končatinách, ako je obvyklé a vyznačuje sa veľkou fenotypovou rozmanitosťou. Doteraz boli opísané dve morfológické formy polydaktýlie: Mitten-Paw a Patty-Foot. V prípade Mitten-paw sú prsty navyše kratšie ako ostatné prsty a vzdialenosť medzi prstami navyše a ostatnými prstami je väčšia ako vzdialenosť medzi ostatnými prstami. Pri forme Patty-foot sú extra prsty rovnako dlhé ako ostatné prsty a vzdialenosť medzi prstami navyše a ostatnými prstami je rovnaká. Polydaktília môže

postihovať jednu, dve, tri alebo všetky štyri končatiny, ale zvyčajne sa extra prsty vyvíjajú na hrudníkových alebo všetkých štyroch končatinách. Počet prstov navyše je tiež variabilný. Doteraz boli identifikované tri varianty, ktoré sú zodpovedné za polydaktýliu. Tieto tri varianty sa nachádzajú v regulačnej sekvencii génu Sonic Hedgehog (SHH), tzv. regulačnej sekvencii zóny polarizačnej aktivity (ZRS), o ktorej je známe, že sa podieľa na vývoji končatín. Prvýkrát boli opísané u domácich mačiek v Anglicku (varianty UK1 a UK2) a u Hemingwayových mačiek v USA (variant Hw). Všetky tri varianty sa dedia autozomálne dominantne, takže u mačiek s jednou alebo dvoma kópiami týchto variantov sa s najväčšou pravdepodobnosťou vyskytuje polydaktýlia.

Plemeno: všetky plemená

Dedičnosť: autozomálne dominantná

Gén: LMBR1

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8874

- **Primárny kongenitálny glaukóm (PCG)**

Toto očné ochorenie môže byť u siamských mačiek spôsobené dedičnou génovou mutáciou v LTBP2. Tá je známa ako primárny kongenitálny glaukóm (PCG). Príčinou tohto primárneho glaukómu je vrodená malformácia oka, ktorá vedie k zvýšenému vnútroočnému tlaku, a tým k poškodeniu gliových buniek sietnice a zrkového nervu. Zvýšený vnútroočný tlak, zväčšená guľa a predĺžené ciliárne výbežky boli pozorované u všetkých postihnutých mačiek do veku 8 týždňov. Rôzne stupne poškodenia zrkového nervu sa prejavili do 6 mesiacov veku. Glaukóm však môže byť spôsobený aj sekundárne infekciami alebo inými očnými chorobami (sekundárny glaukóm).

Plemeno: siamská

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: LTBP2

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8395

- **Progresívna retinálna atrofia (b-PRA)**

Progresívna retinálna atrofia u bengálskej mačky vedie k deštrukcii fotoreceptorov v sietnici. Strata buniek sa začína približne vo veku 7 týždňov a pomaly postupuje až do veku približne 2 rokov, kedy mačka vidí len veľmi obmedzene. Úplná slepota sa vyvíja rôzne dlho. Mačky

s PRA-b vykazujú rozšírené zreničky v porovnaní so zdravými mačkami v rovnakých svetelných podmienkach.

Plemeno: bengálska

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: KIF3B

Trvanie testu: 3 - 14 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8331

- **Progresívna retinálna atrofia (pd-PRA)**

Progresívna retinálna atrofia (PRA) je ochorenie sietnice, ktoré má progresívny priebeh a nakoniec vedie k slepote. Svetlocitlivé bunky (fotoreceptory) oka sa postupom času ničia. Progresívna atrofia sietnice u perzských mačiek (pd-PRA) vedie k rozpadu fotoreceptorov u postihnutých zvierat už vo veku 5 týždňov, čo vedie k úplnej slepote do 16. týždňa. Príznakmi ochorenia sú zvyčajne nekoordinované pohyby očí a zvýšený lesk oka. Stenčenie rohovky sa nepozoruje. Mačky s jedným normálnym a jedným mutovaným génom (prenášatelia) majú zmeny pigmentového epitelu sietnice, ale zachovávajú si normálne videnie bez straty fotoreceptorov.

Plemeno: britská (krátko- / dlhosrstá), chartreux, colorpoint, exotická krátkosrstá, kartäuser, posvätná birma, perzská, ragdoll, ruská modrá, škótska klapouchá (krátko- / dlhosrstá), selkirk rex (krátko- / a dlhosrstá), turecká angora

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: AIPL1

Trvanie testu: 3 – 14 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8593

- **Progresívna retinálna atrofia (rdAc-PRA)**

Progresívna retinálna atrofia (PRA) je dedičné ochorenie, pri ktorom je postihnutá sietnica oka. Vedie k postupnej progresii a nakoniec k slepote. Fotoreceptory (bunky vnímajúce svetlo) oka sa časom ničia. Príčinou rdAc-PRA je genetický defekt. Postihnuté mačky majú v čase narodenia normálny zrak. Klinické príznaky sa zvyčajne objavujú vo veku 1,5 až 2 rokov (tzv. neskorý nástup). Najprv tyčinkové bunky strácajú svoju normálnu funkciu, neskôr sú postihnuté aj čapíkové bunky sietnice. V konečnom štádiu ochorenia, zvyčajne vo veku 3 až 5 rokov, sú fotoreceptory úplne zničené a mačka oslepne úplne.

Plemeno: abesínska, american curl (krátko- / dlhosrstá), american wirehair, balinézská, bengálska, colorpoint, cornish rex, javanská, munchkin, ocicat, orientálna krátkosrstá, peterbald, siamská, singapurská, somálska, thai, tonkinská

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: CEP290

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8117

- **Progresívna retinálna atrofia (rdy-PRA)**

Progresívna retinálna atrofia (PRA) je ochorenie sietnice, ktoré v dôsledku svojho progresívneho priebehu nakoniec vedie k slepote. V priebehu tohto procesu sú fotoreceptory (bunky citlivé na svetlo) oka časom zničené. Rdy-PRA je spôsobená génovou mutáciou, ktorá zabraňuje normálnemu fungovaniu fotoreceptorov. Už v ranom veku, približne 3 týždňov, sú malformácie sietnice rozpoznateľné počas vyšetrenia (tzv. skorý nástup). Najskôr sú postihnuté čapíkové bunky a potom tyčinkové bunky. Postihnuté mačky spravidla takmer úplne oslepnú vo veku približne 7 týždňov.

Plemeno: abesínska, ocicat, somálska

Dedičnosť: autozomálne dominantná

Gén: CRX

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8469

- **S**

- **Skeletálna dysplázia (SD)**

Mutácia v géne LTBP3 bola zistená u plemena britská krátkosrstá a spôsobuje dyspláziu kostry (vrodenú poruchu kostí a chrupavkového tkaniva). Počiatočné príznaky, ako napr. ochrnutie panvových končatín, boli u postihnutých mačiatok pozorované už vo veku 8 týždňov. Medzi ďalšie príznaky patrí zakrivenie chrbtice (lordóza a skolióza) a poškodenie nervového tkaniva v mieche (myelopatia). Vyskytla sa aj znížená motorická aktivita gastrointestinálneho traktu vo veku 10 týždňov. Röntgenové snímky odhalia patologickú deformáciu chrbtice. Postihnuté mačiatka vykazujú zhoršujúcu sa paralýzu končatín, deformáciu viacerých hrudných stavcov, zúženie chrbticevého kanála, kompresiu miechy a koprostázu. Vzhľadom na závažnosť príznakov sú postihnuté mačiatka eutanázované.

Plemeno: britská krátkosrstá, škótska klapouchá (krátko- a dlhosrstá)

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: LTBP3

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8808

- **Spinálna svalová atrofia (SMA)**

Spinálna svalová atrofia (SMA) je ochorenie motorických neurónov, t. j. ochorenie nervových buniek. SMA postihuje všetky svaly tela, pričom svaly nachádzajúce sa na trupe (proximálne) sú často postihnuté ťažšie. Spinálna svalová atrofia u mainskej mývalej je veľmi podobná SMA typu III u ľudí. Mačky postihnuté dedičným ochorením vykazujú svalovú atrofiu a slabosť už vo veku 3-4 týždňov. Mačky trpiace spinálnou atrofiou majú nestabilnú chôdzu a zmenené držanie tela. Vo veku 5 - 6 mesiacov sú panvové končatiny príliš slabé na to, aby mohli ľahko vyskočiť na nábytok a pri zoskoku z neho často nemotorne doskakujú. Dlhá srst' mainských mývalích mačiek to môže zakrývať, ale pozorné prehmatanie končatín odhalí zníženú svalovú hmotu. Príznaky SMA sa objavujú v ranom dospievaní, vedú k progresívnemu postihnutiu a k všeobecne kratšej dĺžke života.

Plemeno: mainská mývalia

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: LIX1

Trvanie testu: 5 - 7 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8123

V prípade otázok nás kontaktujte na genetika.ba@laboklin.com