



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.

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 anaeróbnou glykolytickú cestu výroby energie v erythrocytoch. Ak majú erythrocyty 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) erythrocytov s normálnym počtom erythrocytov (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 krčov 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 narúša 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: balinézska, javanská, korat, orientálna krátkosrstá, peterbald, sejšelská, 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 narúša 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

- **Gangliozydóza (GM2)**

Plemeno: korat

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: HEXB

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

Číslo vyšetrenia: 8864

- **Genetická krvná skupina**

Prírodné protilátky anti-A a anti-B môžu viesť k nezlučiteľnosti krvných skupín, ktorá môže mať smrteľné následky. Prvými príznakmi sú dýchavičnosť, zvracanie a nepokoj. K novorodeneckej izoerytrolýze dochádza vtedy, keď sa mačka s krvnou skupinou B spári s kocúrom s krvnou skupinou A a mačiatko s krvnou skupinou A absorbuje protilátky anti-A z materského mlieka.

Podrobný popis

Systém AB je hlavným systémom krvných skupín u domácich mačiek. Bežnými krvnými skupinami sú A a B. Mačky s krvnou skupinou B majú zvyčajne protilátky proti A s vysokým titrom a mačky s krvnou skupinou A majú zvyčajne protilátky proti B s nízkym titrom. Mačky so zriedkavou krvnou skupinou AB (nazývanou aj krvná skupina C) nemajú protilátky proti A ani proti B (univerzálny príjemca).

Pri použití nekompatibilnej krvnej skupiny pri transfúzii krvi vedú prírodné protilátky k nekompatibilite krvných skupín, čo môže mať smrteľné následky. Prvými príznakmi sú dýchavičnosť, zvracanie a nepokoj.

Neonatálna izoerytrolýza nastáva, keď sa samica mačky s krvnou skupinou B spári s kocúrom s krvnou skupinou A a mačiatko s krvnou skupinou A absorbuje protilátky proti A z materského mlieka. Toto hemolytické ochorenie môže byť tiež smrteľné.

Genetická krvná skupina – varianty a dedičnosť

Genetické stanovenie krvných skupín u mačiek umožňuje genetické rozlíšenie sérologicky určenej krvnej skupiny pred chovom. Krvná skupina A je dominantná voči skupine B. Pomocou genetického testu je možné identifikovať recesívnu alelu b, ktorá je spojená so sérotypom B. Mačky s dvoma kópiami alely b majú krvnú skupinu B. Mačky s krvnou skupinou A môžu mať genotyp AA alebo Ab.

Na objasnenie genetického základu krvnej skupiny A alebo AB sa odporúča genetický test.

Sérologická krvná skupina	Možný genotyp
A	N/N, N/b, N/c
C	c/c, c/b
B	b/b

Plemeno: všetky plemená okrem Európskej krátkosrstej

Dedičnosť: alelický rad podľa dominancie: N>c>b

Gén: CMAH

Číslo vyšetrenia: 8121

- **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: nórška 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 supresii 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. So zmiešanou formou (m/s) môžu vykazovať degeneratívne ochorenie kĺbov. Pri plánovaní chovu je potrebné dbať na zabránenie vzniku potomstva s ťažkou alebo zmiešanou formou.

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) (genotyp 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 polydaktílie: 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 zrakového nervu. Zvýšený vnútroočný tlak, zväčšená guľa a predĺžené ciliárne výbežky boli pozorované u všetkých postihnutých mačiek do veku 8 týždňov. Rôzne stupne poškodenia zrakového 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 pomalej 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

- **R**

- **Rezistencia na klopidoogrel**

Arteriálna tromboembólia (ATE) je častou komplikáciou spojenou s vysokou morbiditou a mortalitou u mačiek s hypertrofickou kardiomyopatiou (HCM) alebo inými srdcovými ochoreniami. ATE je závažný zdravotný stav, pri ktorom sa v tepne vytvorí krvná zrazenina (trombus), ktorá bráni prietoku krvi do životne dôležitých orgánov alebo končatín a často vedie k poškodeniu tkaniva alebo infarktu. Na prevenciu ATE u postihnutých mačiek sa bežne používa klopidoogrel ako "protidoštičkový" liek (antiagregancium), ktorý nevratne inhibuje aktiváciu krvných doštičiek blokovaním receptorov adenosín difosfátu (ADP) na krvných doštičkách. Bola však zaznamenaná značná variabilita v reakcii na liečbu klopidoogrelom medzi jednotlivými pacientmi, čo naznačuje prítomnosť rezistencie na klopidoogrel. Genetický variant génu P2RY1, ktorý kóduje jeden z receptorov ADP (P2RY1), bol identifikovaný ako významne

asociovaný s rezistenciou na klopidoogrel. Tento variant mení reakciu na klopidoogrel, čo naznačuje, že mačky s variantom P2RY1 môžu vyžadovať alternatívnu alebo dodatočnú tromboprofylaktickú liečbu.

Plemeno: všetky plemená

Gén: P2RY1

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

Číslo vyšetrenia: 8974

- **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

NOVINKY

Do **LABOGenetics XXL mačka** boli pridané k pôvodným testom aj nižšie uvedené testy. Ich objednanie je možné len v rámci LABOGenetics XXL mačka, nie samostatne.

Materiál vzorky: **EDTA-plná krv** alebo **špeciálny lícný ster**. Nepoužívajte, prosíme, obyčajné suché sterové tampóny! Špeciálne sterové tampóny si môžete objednať na našej emailovej adrese labor.ba@laboklin.com

Pre viac informácií navštívte našu stránku:

<https://sk.laboklin.online/labogenetics-xxl-cat/>

• B

• **Becker svalová dystrofia H1396Y**

Becker svalová dystrofia je forma mačacej svalovej dystrofie viazanej na chromozóm X (FXMD). Vyznačuje sa generalizovaným zväčšením svalov (svalovou hypertrofiou), zväčšeným jazykom (makroglosiou) a jazykom vyčnievajúcim z úst. Okrem toho sa môžu vyskytnúť poruchy chôdze a ťažkosti s dýchaním. Biochemicky je možné zistiť výrazne zvýšenú hladinu kreatínkinázy (CK). Prvé príznaky sa objavujú v dospelosti a ochorenie postupuje len pomaly.

Plemeno: maine coon

Dedičnosť: X - chromozomálne recesívna

Gén: DMD

- **Becker svalová dystrofia W2778ter**

Becker svalová dystrofia je forma mačacej svalovej dystrofie viazanej na chromozóm X (FXMD). Vyznačuje sa generalizovaným zväčšením svalov (svalovou hypertrofiou), zväčšeným jazykom (makroglosiou) a jazykom vyčnievajúcim z úst. Okrem toho sa môžu vyskytnúť poruchy chôdze a ťažkosti s dýchaním. Biochemicky je možné zistiť výrazne zvýšenú hladinu kreatínkinázy (CK). Prvé príznaky sa objavujú v dospelosti a ochorenie postupuje len pomaly.

Plemeno: európska krátkosrstá

Dedičnosť: pravdepodobne X - chromozomálne recesívna

Gén: DMD

- **Beta - manozidóza**

U mačky bol zaznamenaný prípad beta - manozidózy, ktorá patrí medzi lyzozomálne ochorenia. Toto ochorenie vedie k neurologickým poruchám už vo veku niekoľkých mesiacov. Medzi ne patria predovšetkým poruchy rovnováhy (ataxia), ktoré môžu viesť k opakovaným pádom, ako aj kognitívne poruchy, ktoré rýchlo postupujú.

Plemeno: európska krátkosrstá

Dedičnosť: pravdepodobne autozomálne recesívna

Gén: MANBA

- **C**

- **Cystinúria typ B (D236N)**

Cystinúria je dedičná metabolická porucha u mačiek, pri ktorej nefungujú správne obličky. V dôsledku toho sa aminokyselina cystín vylučuje v zvýšených množstvách močom. Cystín je vo vode ťažko rozpustný, takže nahromadená látka v moči kryštalizuje a vytvára kamene. Pri tomto variante sa močové kamene, ktoré spôsobujú klinické príznaky, vyskytujú v období od dospievania až po stredný vek. To môže viesť k život ohrozujúcej obštrukcii močových ciest.

Plemeno: mačka domáca so stredne dlhou srstou

Dedičnosť: pravdepodobne autozomálne recesívna

Gén: SLC7A9

- **Cystinúria typ B (T392M)**

Cystinúria je dedičná metabolická porucha u mačiek, pri ktorej nefungujú správne obličky. V dôsledku toho sa aminokyselina cystín vylučuje v zvýšených množstvách močom. Cystín je vo vode ťažko rozpustný, takže nahromadená látka v moči kryštalizuje a vytvára kamene. Pri tomto variante sa močové kamene, ktoré spôsobujú klinické príznaky, vyskytujú v období od dospievania až po stredný vek. To môže viesť k život ohrozujúcej obštrukcii močových ciest.

Plemeno: európska dlhosrstá

Dedičnosť: pravdepodobne autozomálne recesívna

Gén: SLC7A9

- **Cystinúria typ I - A**

Cystinúria je dedičné metabolické ochorenie mačiek, pri ktorom obličky nefungujú správne. V dôsledku toho sa aminokyselina cystín vo väčšom množstve vylučuje močom. Cystín je vo vode ťažko rozpustný, a tak sa nahromadené množstvo tejto látky v moči kryštalizuje a vytvárajú sa kamene. Močové kamene, ktoré sú príčinou klinických príznakov, sa pri tejto forme ochorenia objavujú už vo veľmi mladom veku. Môže dôjsť k život ohrozujúcej obštrukcii močových ciest. Opisujú sa aj neurologické príznaky.

Plemeno: nemecká krátkosrstá

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: SLC3A1

- **D**

- **Deficit dihydropyrimidinázy**

U mačiek bol popísaný variant v géne DPYS spojený s deficitom dihydropyrimidinázy. Ide o poruchu metabolizmu bielkovín, ktorá vedie k príznakom, ako sú letargia a zvracanie, ktoré sa často vyskytujú po jedle, najmä pri strave s vysokým obsahom bielkovín. Okrem toho môže toto ochorenie viesť k podvýžive. Biochemické vyšetrenie odhalí zvýšenú hladinu amoniaku.

Plemeno: -

Dedičnosť: pravdepodobne autozomálne recesívna

Gén: DPYS

- **Duchennova svalová dystrofia**

Duchennova svalová dystrofia je formou mačacej svalovej dystrofie viazanej na chromozóm X (FXMD). U maine coon bol identifikovaný genetický variant v exóne 11 génu DMD (dystrofín), ktorý súvisí so svalovou dystrofiou spôsobenou nedostatkom dystrofínu. V priebehu prvého roka života sa objavujú príznaky, ako je celková svalová slabosť, zvýšené slinenie (ptyalizmus), zväčšený jazyk (makroglosia), zväčšené svaly (svalová hypertrofia), deformácie končatín a abnormality v chôdzi. Biochemické vyšetrenie odhalí výrazne zvýšenú hladinu kreatínkinázy (CK). Postihnuté mačky sú často menšie ako ich súrodenci. Ochorenie postupuje s vekom a je často smrteľné.

Plemeno: maine coon

Dedičnosť: X – viazaná chromozomálna recesívna

Gén: DMD

- **Duchennova svalová dystrofia**

Duchennova svalová dystrofia je formou mačacej svalovej dystrofie viazanej na chromozóm X (FXMD). U mačiek bol identifikovaný genetický variant v exóne 35 génu DMD (dystrofín), ktorý súvisí so svalovou dystrofiou spôsobenou nedostatkom dystrofínu. V priebehu prvého roka života sa objavujú príznaky, ako je celková svalová slabosť, zvýšené slinenie (ptyalizmus), zväčšený jazyk (makroglosia), zväčšené svaly (svalová hypertrofia), deformácie končatín a abnormality v chôdzi. Biochemické vyšetrenie odhalí výrazne zvýšenú hladinu kreatínkinázy (CK). Postihnuté mačky sú často menšie ako ich súrodenci. Ochorenie postupuje s vekom a je často smrteľné.

Plemeno: nemecká krátkosrstá

Dedičnosť: X – viazaná chromozomálna recesívna

Gén: DMD

- **E**

- **Ehlers-Danlos syndróm – L1141Sfster134**

U mačiek bol zistený variant génu COL5A1, ktorý bol spojený s klasickým Ehlers-Danlos syndrómom (cEDS). Ehlers-Danlos syndrómy tvoria skupinu ochorení spojivového tkaniva, ktoré sa vyskytujú aj u ľudí. Postihnuté mačky vykazovali nadmerne pružnú kožu s ranami rozptýlenými po celom tele a jazvami, ako aj nadmernú pohyblivosť (hypermobilitu) kĺbov. Rany sa objavovali už pri minimálnych úrazoch.

Plemeno: nemecká krátkosrstá

Dedičnosť: autozomálne dominantná

Gén: COL5A1

- **Ehlers-Danlos syndróm – L1172ter**

U dvoch mačiek plemena bombay bola zistená variant génu COL5A1, ktorý bol spojený s klasickým Ehlers-Danlos syndrómom (cEDS). Ehlers-Danlos syndrómy tvoria skupinu ochorení spojivového tkaniva, ktoré sa vyskytujú aj u ľudí. Postihnuté mačky vykazovali nadmerne pružnú kožu s ranami rozptýlenými po celom tele a jazvami. Rany vznikali už pri minimálnych úrazoch. U jednej z mačiek sa vyvinula epilepsia.

Plemeno: bombay

Dedičnosť: pravdepodobne autozomálne dominantná

Gén: COL5A1

- **Ehlers-Danlos syndróm – G1023Vfster50**

U mačiek bol zistený variant génu COL5A1, ktorý bol spojený s klasickým Ehlers-Danlos syndrómom (cEDS). Ehlers-Danlos syndrómy tvoria skupinu ochorení spojivového tkaniva, ktoré sa vyskytujú aj u ľudí. Postihnuté mačky vykazovali nadmerne pružnú kožu s ranami rozptýlenými po celom tele a jazvami, ako aj nadmernú pohyblivosť (hypermobilitu) kĺbov. Rany sa objavovali už pri minimálnych úrazoch.

Plemeno: nemecká krátkosrstá

Dedičnosť: pravdepodobne autozomálne dominantná

Gén: COL5A1

- **Ehlers-Danlos syndróm – splice**

U mačiek bol zistený variant génu COL5A1, ktorý bol spojený s klasickým Ehlers-Danlos syndrómom (cEDS). Ehlers-Danlos syndrómy tvoria skupinu ochorení spojivového tkaniva, ktoré sa vyskytujú aj u ľudí. Postihnuté mačky vykazovali nadmerne pružnú kožu s ranami rozptýlenými po celom tele a jazvami, ako aj príznaky nadmernej citlivosti na dotykové podnety (hyperestézia). Okrem toho vykazovali chronické svrbenie, mierne príznaky ochrnutia, poruchy prehĺtania (dysfágia) a chronickú zápchu (obstipáciu).

Plemeno: mačka domáca so stredne dlhou srstou

Dedičnosť: autozomálne dominantná

- **Erytropoetická porfýria – S47F**

U mačiek bol zistený variant v géne UROS; v kombinácii s iným variantom je spojený s erytropoetickou porfýriou. Ide o poruchu syntézy hemov, pri ktorej dochádza k ukladaniu porfyrínov v koži, tkanivách a kostiach. To môže spôsobiť hnedasté sfarbenie, ako aj tvorbu pľuzgierov a zápal kože. Keďže sa porfyríny vylučujú močom, moč môže mať tiež hnedý odtieň. Postihnuté mačky vykazovali predovšetkým hnedasté sfarbenie zubov, ktoré pod UV svetlom fluoreskovalo červeno-ružovo (erytrodancia).

Plemeno: -

Dedičnosť: pravdepodobne autozomálne recesívna

Gén: UROS

- **Erytropoetická porfýria – G111S**

U mačiek bol zistený variant v géne UROS; v kombinácii s iným variantom je spojený s erytropoetickou porfýriou. Ide o poruchu syntézy hemov, pri ktorej dochádza k ukladaniu porfyrínov v koži, tkanivách a kostiach. To môže spôsobiť hnedasté sfarbenie, ako aj tvorbu pľuzgierov a zápal kože. Keďže sa porfyríny vylučujú močom, moč môže mať tiež hnedý odtieň. Postihnuté mačky vykazovali predovšetkým hnedasté sfarbenie zubov, ktoré pod UV svetlom fluoreskovalo červeno-ružovo (erytrodancia).

Plemeno: -

Dedičnosť: pravdepodobne autozomálne recesívna

Gén: UROS

- **G**

- **Glanzmannova trombasténia (INS)**

Glanzmannova trombasténia (GT) je vrodená porucha zrážanlivosti krvi, pri ktorej je výrazne narušená funkcia krvných doštičiek (trombocytov). Variant v géne ITGA2B bráni tvorbe hlavnej zložky glykoproteínu ($\alpha\text{IIb}\beta\text{3}$), ktorý sa nachádza v bunkovej membráne krvných doštičiek. Táto zložka je dôležitá pre agregáciu krvných doštičiek počas zrážania krvi. Medzi príznaky patria krvácanie do kože, pľúc alebo močového mechúra, ako aj krvácanie z ďasien alebo pretrvávajúce krvácanie z nosa. To môže viesť k anémii, ktorá môže byť sprevádzaná príznakmi, ako je namáhavé alebo zrýchlené dýchanie (tachypnoe), rýchla únava a bledé sliznice. Prvé príznaky sa zvyčajne objavujú vo veku okolo 6 mesiacov.

Plemeno: -

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: ITGA2B

- **GM2 gangliozidóza (variant AB)**

GM2 gangliozidóza je metabolická porucha, ktorá patrí do skupiny lyzozomálnych chorôb. Pri tomto ochorení sa v mozgových bunkách hromadia glykolipidové zlúčeniny (gangliozidy), čo vedie k závažnému funkčnému poškodeniu. Postihnuté mačky vykazujú predovšetkým poruchy nervového systému. Medzi ne patria poruchy rovnováhy (ataxia), tras pri cieľavedomých pohyboch (intencionálny tremor) a precitlivosť na hluk. S postupom ochorenia dochádza aj k zhoršeniu zraku, čo môže nakoniec viesť až k úplnej slepote. Na rozdiel od iných foriem GM2 gangliozidózy sa príznaky variantu AB objavujú pomerne neskoro, približne vo veku 14 mesiacov.

Plemeno: -

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: GM2A

- **H**

- **Hemofília B (R384ter)**

U mačiek bol popísaný variant génu faktora IX, ktorá súvisí s hemofíliou B. Táto dedičná porucha zrážanlivosti krvi spôsobuje miernu až ťažkú náchylnosť na krvácanie a príznaky, ako sú rozsiahle modriny, krvácanie z nosa a krvácanie do kože, svalov a kĺbov. Môžu sa vyskytnúť aj menej výrazné príznaky, ako sú opakovaná strata chuti do jedla, letargia, horúčka a krívanie. V závažných prípadoch môže bez liečby alebo preventívnych opatrení dôjsť po vážnych úrazoch alebo operáciách k smrti. Toto ochorenie je spôsobené genetickým deficitom alebo zníženou aktivitou faktora IX, zrážacieho faktora nevyhnutného pre zrážanie krvi, ktorý zohráva kľúčovú úlohu v zrážacej kaskáde.

Plemeno: -

Dedičnosť: X – chromozomálne recesívna

Gén: faktor IX

- **Hemofília B (C128Y)**

U mačiek bol popísaný variant génu faktora IX, ktorá súvisí s hemofíliou B. Táto dedičná porucha zrážanlivosti krvi spôsobuje miernu až ťažkú náchylnosť na krvácanie a príznaky, ako sú rozsiahle modriny, krvácanie z nosa a krvácanie do kože, svalov a kĺbov. Môžu sa vyskytnúť aj menej výrazné príznaky, ako sú opakovaná strata chuti do jedla, letargia, horúčka a krívanie. V závažných prípadoch môže bez liečby alebo preventívnych opatrení dôjsť po vážnych úrazoch alebo operáciách k smrti. Toto ochorenie je spôsobené genetickým deficitom alebo zníženou aktivitou faktora IX, zrážacieho faktora nevyhnutného pre zrážanie krvi, ktorý zohráva kľúčovú úlohu v zrážacej kaskáde.

Plemeno: -

Dedičnosť: X – chromozomálne recesívna

Gén: faktor IX

- **Hyperoxalúria typ II**

Hyperoxalúria sa vyznačuje zvýšenou tvorbou kryštálov oxalátu v moči. Tie sa môžu hromadiť v obličkách, čo vedie k akútnemu zlyhaniu obličiek a tvorbe obličkových alebo močových kameňov. Medzi príznaky patrí aj celková slabosť, strata chuti do jedla, úbytok svalovej hmoty (svalová atrofia) a neurologické poruchy, ako je oslabenie alebo chýbanie spinálnych reflexov. Ochorenie sa zvyčajne prejaví v priebehu prvého roka života a rýchlo postupuje.

Plemeno: barmská, himalájská, perzská

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: GRHPR

- **CH**

- **Chondrodysplázia (munchkin)**

Chondrodysplázia u mačiek plemena munchkin je spôsobená variantom v géne UGDH. V rámci tohto plemena sa vyskytujú jedince s krátkymi aj s dlhými končatinami. Tieto mačky s krátkymi končatinami sú známe ako „štandardné munchkin“ a vyznačujú sa skrátenými hrudnými a panvovými končatinami, čo je charakteristické pre toto plemeno. Jedince s dlhými končatinami sa označujú ako „neštandardné munchkin“ a majú normálnu dĺžku končatín. Tento genetický variant ovplyvňuje vývoj chrupavkového a kostného tkaniva a vedie k spomaleniu rastu dlhých kostí. Postihnuté mačky vykazujú disproporčný nanizmus s výrazne skrátenými hrudnými a panvovými končatinami. V porovnaní s končatinami sa hlava a trup javia normálne vyvinuté.

Mačky s jednou kópiou tohto variantu vykazujú štandardný fenotyp krátkonohého munchkin. Zvieratá bez tohto variantu majú dlhé končatiny. Doposiaľ neboli pozorované žiadne mačky

s dvoma kópiami tohto variantu. Predpokladá sa preto, že embryá s dvoma mutovanými kópiami génu nie sú životaschopné, čo vysvetľuje menšie vrhy, ktoré sa často pozorujú pri krížení dvoch krátkonohých munchkin.

Plemeno: munchkin a príbuzné plemenné línie

Dedičnosť: autozomálne dominantná

Gén: UGDH

- **K**

- **Kongenitálna adrenálna hyperplázia (CAH)**

U mačiek bol popísaný variant génu CYP11B1, ktorý súvisí s hyperpláziou nadobličiek. Tento stav spôsobuje narušenie produkcie kortizolu. V nadobličkách sa produkujú aj pohlavné hormóny, ako aj hormóny regulujúce rovnováhu tekutín, na ktoré nadobličky nepriamo vplývajú. Postihnuté mačky vykazovali zvýšený príjem tekutín (polydipsia), zvýšenú produkciu moču (polyúria) a vysoký krvný tlak. Okrem toho boli na svoj vek malé, mali zhrubnutú kožu, zväčšené mliečne žľazy (gynekomastia) a prejavovali agresivitu, najmä voči kocúrom.

Plemeno: mačka domáca so stredne dlhou srstou

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: CYP11B1

- **Kongenitálna hypotyreóza (A473T)**

Kongenitálna hypotyreóza je znížená funkcia štítnej žľazy spôsobená mutáciou v géne TPO (tyreoidálna peroxidáza). Postihnuté mačky vykazujú disproporčný nanizmus. Medzi jeho prejavy patrí veľká hlava so skrátenou sánkou a ušami, príliš krátke končatiny a v niektorých prípadoch aj ohnutý chrbát (kyfóza). Okrem toho sa môže pozorovať oneskorené prerézavanie zubov a neurologické poruchy. Medzi ďalšie možné a skôr nešpecifické príznaky patrí strata chuti do jedla, obezita, zápcha, letargia alebo pretrvávajúca srst typická pre mačiatka. Vrodená hypotyreóza sa zvyčajne diagnostikuje už v mladom veku.

Plemeno: európska krátkosrstá

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: TPO

- **Mukopolysacharidóza typu VII (MPS7) (E351K)**

Mukopolysacharidóza typu VII (MPS7) je veľmi zriedkavé lyzozomálne ochorenie, ktoré sa dedí aj u mačiek všetkých plemien. V dôsledku genetickej poruchy chýba v metabolizme buniek enzým (GUSB) (dedičnosť mps/mps), alebo sa produkuje len polovica (N/mps) tohto enzýmu. V dôsledku toho sa určité látky (mukopolysacharidy) nedokážu správne rozložiť, čo vedie k ich hromadeniu v lyzozómoch buniek. To je príčinou rôznych klinických príznakov mukopolysacharidózy typu 7. Medzi ne patria abnormality vo vývoji kostí a chrupaviek, zakalenie rohovky a zväčšenie brušných orgánov. Príznaky sa začínajú prejavovať v prvých mesiacoch života a postupne sa zhoršujú.

Plemeno: -

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: GUSB

- **Mukopolysacharidóza typu VII (R476delins)**

Mukopolysacharidóza typu VII (MPS VII) je veľmi zriedkavé lyzozomálne ochorenie, ktoré sa dedí aj u mačiek všetkých plemien. V dôsledku genetickej poruchy chýba v metabolizme buniek enzým (GUSB) (dedičnosť mps/mps), alebo sa produkuje len polovica (N/mps) tohto enzýmu. V dôsledku toho sa určité látky (mukopolysacharidy) nedokážu správne rozložiť, čo vedie k ich hromadeniu v lyzozómoch buniek. To je príčinou rôznych klinických príznakov mukopolysacharidózy typu VII. Patria medzi ne abnormality vo vývoji kostí a chrupaviek, progresívna paralýza a zakalenie rohovky. Príznaky sa začínajú prejavovať v prvých mesiacoch života a postupne sa zhoršujú.

Plemeno: -

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: GUSB

- **Mukopolysacharidóza typu VII (S475delins)**

Mukopolysacharidóza typu VII (MPS VII) je veľmi zriedkavé lyzozomálne ochorenie, ktoré sa dedí aj u mačiek všetkých plemien. V dôsledku genetickej poruchy chýba v metabolizme buniek enzým (GUSB) (dedičnosť mps/mps), alebo sa produkuje len polovica (N/mps) tohto enzýmu. V dôsledku toho sa určité látky (mukopolysacharidy) nedokážu správne rozložiť, čo vedie k ich hromadeniu v lyzozómoch buniek. To je príčinou rôznych klinických príznakov mukopolysacharidózy typu VII. Patria medzi ne abnormality vo vývoji kostí a chrupaviek, progresívna paralýza a zakalenie rohovky. Príznaky sa začínajú prejavovať v prvých mesiacoch života a postupne sa zhoršujú.

Plemeno: -

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: GUSB

- **Myotónia kongenitálna (A331P)**

Vrodená myotónia je ochorenie, ktoré postihuje kostrové svalstvo. Je spôsobená mutáciou génu CLCN1, ktorá ovplyvňuje funkciu chloridových kanálov. Postihnuté mačky vykazujú strnulú chôdzu so skrátenými krokmi, hoci opakované pohyby vedú ku krátkodobému zlepšeniu (efekt rozcvičenia). Okrem toho v reakcii na prekvapivý podnet svaly stuhnú, čo spôsobuje, že mačky spadnú („startle-induced myotonia“), pričom sa zotavia po niekoľkých sekundách. Postihnuté mačky majú vo všeobecnosti tendenciu neochotne sa hýbať. Boli hlásené aj zápaly ďasien (gingivitída) a zápach z úst (halitóza). Príznaky sa objavujú už v prvých mesiacoch života.

Plemeno: -

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: CLCN1

- **N**

- **Niemann-Pick disease A**

Niemann-Pick disease je metabolická porucha, ktorá patrí do skupiny lyzozomálnych chorôb. Okrem poškodenia nervového tkaniva sú často postihnuté aj iné orgány, ako napríklad pečeň, slezina, pľúca, obličky a gastrointestinálny trakt. Medzi klinické príznaky patria slabosť a poruchy rovnováhy (ataxia), ako aj chýbajúce spinálne reflexy. S postupom ochorenia sa môže vyskytovať aj tras pri cieľavedomých pohyboch (intencionálny tremor). Ochorenie sa zvyčajne prejaví v prvých mesiacoch života a má smrteľný priebeh.

Plemeno: -

Dedičnosť: pravdepodobne autozomálne recesívna

Gén: SMPD I

- **Niemann-Pick disease C1 (H441P)**

Niemann-Pick disease je metabolická porucha, ktorá patrí do skupiny lyzozomálnych chorôb. Okrem poškodenia nervového tkaniva sú často postihnuté aj iné orgány, ako napríklad pečeň,

slezina, pľúca, obličky a gastrointestinálny trakt. Medzi klinické príznaky patria slabosť a poruchy rovnováhy (ataxia), ako aj chýbajúce spinálne reflexy. S postupom ochorenia sa môže vyskytovať aj tras pri cieľavedomých pohyboch (intencionálny tremor). Ochorenie sa zvyčajne prejaví v prvých mesiacoch života a má smrteľný priebeh.

Plemeno: -

Dedičnosť: pravdepodobne autozomálne recesívna

Gén: NPC1

- **Niemann-Pick disease C2 (G28_S29ins)**

Niemann-Pick disease je metabolická porucha, ktorá patrí do skupiny lyzozomálnych chorôb. Okrem poškodenia nervového tkaniva sú často postihnuté aj iné orgány, ako napríklad pečeň, slezina, pľúca, obličky a gastrointestinálny trakt. Medzi klinické príznaky patria slabosť a poruchy rovnováhy (ataxia), ako aj chýbajúce spinálne reflexy. S postupom ochorenia sa môže vyskytovať aj tras pri cieľavedomých pohyboch (intencionálny tremor). Ochorenie sa zvyčajne prejaví v prvých mesiacoch života a má smrteľný priebeh.

Plemeno: -

Dedičnosť: pravdepodobne autozomálne recesívna

Gén: NPC2

- **Niemann-Pick disease C2 (V126M)**

Niemann-Pick disease je metabolická porucha, ktorá patrí do skupiny lyzozomálnych chorôb. Okrem poškodenia nervového tkaniva sú často postihnuté aj iné orgány, ako napríklad pečeň, slezina, pľúca, obličky a gastrointestinálny trakt. Medzi klinické príznaky patria slabosť a poruchy rovnováhy (ataxia), ako aj chýbajúce spinálne reflexy. S postupom ochorenia sa môže vyskytovať aj tras pri cieľavedomých pohyboch (intencionálny tremor). Ochorenie sa zvyčajne prejaví v prvých mesiacoch života a má smrteľný priebeh.

Plemeno: siamské/japonské domáce mačky

Dedičnosť: pravdepodobne autozomálne recesívna

Gén: NPC2

- **Niemann-Pick disease C1 (C955S)**

Niemann-Pick disease je metabolická porucha, ktorá patrí do skupiny lyzozomálnych chorôb. Okrem poškodenia nervového tkaniva sú často postihnuté aj iné orgány, ako napríklad pečeň, slezina, pľúca, obličky a gastrointestinálny trakt. Medzi klinické príznaky patria slabosť a poruchy rovnováhy (ataxia), ktoré môžu postupovať až do stavu, keď je pacient neschopný chodiť. Ochorenie sa zvyčajne prejaví v prvých mesiacoch života a má smrteľný priebeh.

Plemeno: -

Dedičnosť: pravdepodobne autozomálne recesívna

Gén: NPC1

- **Neuronálna ceroidná lipofuscinóza CLN6**

U mačiek bol popísaný variant génu CLN6, ktorý súvisí s neuronálnou ceroidnou lipofuscinózou (CLN). Toto ochorenie je dedičná porucha, pri ktorej metabolické abnormality (lyzozomálne poruchy ukladania) spôsobujú poškodenie, alebo zničenie nervového tkaniva. V mladosti mali mačky záchvaty, ktorých závažnosť a trvanie sa postupne zvyšovali, ako aj zhoršené videnie. Ochorenie je zvyčajne smrteľné.

Plemeno: mačka domáca so stredne dlhou srstou

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: CLN6

- **Neuronálna ceroidná lipofuscinóza NCL7**

U mačiek bol popísaný variant génu MFSD8, ktorý spôsobuje neuronálnu ceroidnú lipofuscinózu typu 7. Neuronálna ceroidná lipofuscinóza (NCL) je metabolická porucha, ktorá patrí do skupiny lyzozomálnych chorôb. Usadeniny v mozgových bunkách vedú k ich degenerácii a v dôsledku toho k závažnej dysfunkcii nervového systému. Medzi príznaky patria strata zraku, poruchy rovnováhy (ataxia), abnormálne správanie, zhoršenie mentálnych schopností, trasenie (tremor) a záchvaty. Ochorenie postupuje postupne a je smrteľné. Prvé príznaky sa môžu objaviť už u mačiatok, často sú však výraznejšie u mladých dospelých mačiek.

Plemeno: -

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: MFSD8

- **Mukopolysacharidóza typu I**

Mukopolysacharidóza typu I (MPS I) je veľmi zriedkavé lyzozomálne ochorenie. V dôsledku genetickej poruchy chýba v metabolizme buniek enzým (alfa-L-iduronidáza) (spôsob dedičnosti mps/mps), alebo sa produkuje len polovica (N/mps) tohto enzýmu. V dôsledku toho sa určité látky (mukopolysacharidy) nedokážu správne rozložiť, čo vedie k ich hromadeniu v lyzozómoch buniek. To je príčinou rôznych klinických príznakov mukopolysacharidózy typu I. Postihnuté mačky majú často ploché, široké tváre a veľkú hlavu s malými ušami. Okrem toho sa môže vyskytnúť neúplná dislokácia (subluxácia) bedrových kĺbov, abnormálna chôdza a zákal rohovky. U niektorých mačiek môže dôjsť aj k zhrubnutiu srdcovej chlopne, čo môže viesť k jej nedostatočnosti (mitrálna chlopňová insuficiencia).

Plemeno: -

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: IUDA

- **P**

- **Porfýria – A84T**

U mačiek bol popísaný variant génu HMBS, ktorý spôsobuje formu porfýrie zodpovedajúcu akútnej intermitentnej porfýrii (AIP) u ľudí. Pri tomto ochorení narúša deficit enzýmu syntézu hemov, čo vedie k ukladaniu porfyrínov v tkanivách, kostiach a zuboch. Príznaky u postihnutých mačiek pripomínali príznaky erytropoetickej porfýrie, s hnedastým močom a zubami, ktoré pod UV svetlom fluoreskovali červeno-ružovo (erytrodancia). Na rozdiel od erytropoetickej porfýrie mačky s touto formou nevykazujú zvýšenú citlivosť kože na svetlo (hyperfotosenzitivitu). Príznaky sa objavujú už vo veku niekoľkých týždňov, najmä hnedé sfarbenie zubov je viditeľné už pri ich prerezávaní.

Plemeno: -

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: HMBS

- **Porfýria – D36Vfster6**

U siamských mačiek bol popísaný variant génu HMBS, ktorý spôsobuje formu porfýrie zodpovedajúcu akútnej intermitentnej porfýrii (AIP) u ľudí. Pri tomto ochorení narúša deficit enzýmu syntézu hemov, čo vedie k ukladaniu porfyrínov v tkanivách, kostiach a zuboch. Príznaky u postihnutých mačiek pripomínali príznaky erytropoetickej porfýrie, s hnedastým močom a zubami, ktoré pod UV svetlom fluoreskovali červeno-ružovo (erytrodancia). Na rozdiel od erytropoetickej porfýrie mačky s touto formou nevykazujú zvýšenú citlivosť kože na svetlo (hyperfotosenzitivitu).

Plemeno: -

Dedičnosť: autozomálne dominantná

Gén: HMBS

- **Porfýria - G281del**

U siamských mačiek bol popísaný variant génu HMBS, ktorý spôsobuje formu porfýrie zodpovedajúcu akútnej intermitentnej porfýrii (AIP) u ľudí. Pri tomto ochorení narúša deficit enzýmu syntézu hemov, čo vedie k ukladaniu porfyrínov v tkanivách, kostiach a zuboch. Príznaky u postihnutých mačiek pripomínali príznaky erythropoetickej porfýrie, s hnedastým močom a zubami, ktoré pod UV svetlom fluoreskovali červeno-ružovo (erytrodancia). Na rozdiel od erythropoetickej porfýrie mačky s touto formou nevykazujú zvýšenú citlivosť kože na svetlo (hyperfotosenzitivitu). Príznaky sa objavujú už vo veku niekoľkých týždňov, najmä hnedé sfarbenie zubov je viditeľné už pri ich prerezávaní.

Plemeno: siamská

Dedičnosť: autozomálne dominantná

Gén: HMBS

- **Porfýria - L64Sfster2**

U siamských mačiek bol popísaný variant génu HMBS, ktorý spôsobuje formu porfýrie zodpovedajúcu akútnej intermitentnej porfýrii (AIP) u ľudí. Pri tomto ochorení narúša deficit enzýmu syntézu hemov, čo vedie k ukladaniu porfyrínov v tkanivách, kostiach a zuboch. Príznaky u postihnutých mačiek pripomínali príznaky erythropoetickej porfýrie, s hnedastým močom a zubami, ktoré pod UV svetlom fluoreskovali červeno-ružovo (erytrodancia). Na rozdiel od erythropoetickej porfýrie mačky s touto formou nevykazujú zvýšenú citlivosť kože na svetlo (hyperfotosenzitivitu). Príznaky sa objavujú už vo veku niekoľkých týždňov, najmä hnedé sfarbenie zubov je viditeľné už pri ich prerezávaní.

Plemeno: siamská

Dedičnosť: autozomálne dominantná

Gén: HMBS

- **Porfýria (splice)**

U mačiek bol popísaný variant génu HMBS, ktorý spôsobuje formu porfýrie zodpovedajúcu akútnej intermitentnej porfýrii (AIP) u ľudí. Pri tomto ochorení narúša deficit enzýmu syntézu

hemov, čo vedie k ukladaniu porfyrínov v tkanivách, kostiach a zuboch. Príznaky u postihnutých mačiek pripomínali príznaky erytropoetickej porfýrie, s hnedastým močom a zubami, ktoré pod UV svetlom fluoreskovali červeno-ružovo (erytrodancia). Na rozdiel od erytropoetickej porfýrie mačky s touto formou nevykazujú zvýšenú citlivosť kože na svetlo (hyperfotosenzitivitu). Príznaky sa objavujú už vo veku niekoľkých týždňov, najmä hnedé sfarbenie zubov je viditeľné už pri ich prerezávaní.

Plemeno: -

Dedičnosť: autozomálne dominantná

Gén: HMBS

- **R**

- **Retinopatia**

U mačiek bol ako príčina retinopatie (ochorenia sietnice) identifikovaný variant v géne RHD5. Táto mutácia spôsobuje spomalenie adaptácie oka na tmu. Zmeny na sietnici sa môžu objaviť už u mladých mačiek, môžu sa však vyvinúť aj až po niekoľkých rokoch. S pribúdajúcim vekom sa ochorenie zhoršuje a môže viesť k zhoršeniu zraku.

Plemeno: -

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: RDH5

- **V**

- **Vitamín D dependentná rachitída typ IA (E213ter)**

Vitamín D dependentná rachitída, typ IA (VDDR IA), je metabolická porucha, pri ktorej nedostatok enzýmu podieľajúceho sa na metabolizme vitamínu D bráni telu v dostatočnom vstrebávaní vápnika z potravy. Dôsledkom je nedostatočná mineralizácia kostí, čo následne vedie k zvýšenému výskytu zlomenín a deformácií kostry. Mačka s opísaným variantom v géne CYP27B1 vykazovala príznaky, ako sú letargia, zápcha a generalizovaná bolesť. V krvi sa často zistí nedostatok vápnika (hypokalcémia). Príznaky sa zvyčajne objavujú v prvých mesiacoch života.

Plemeno: -

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: CYP27B1

- **Vitamín D dependentná rachitída typ IA (R244Pfster32)**

Vitamín D dependentná rachitída, typ IA (VDDR IA), je metabolická porucha, pri ktorej nedostatok enzýmu podieľajúceho sa na metabolizme vitamínu D bráni telu v dostatočnom vstrebávaní vápnika z potravy. Dôsledkom je nedostatočná mineralizácia kostí, čo následne vedie k zvýšenému výskytu zlomenín a deformácií kostry. Mačka s opísaným variantom v géne CYP27B1 vykazovala príznaky, ako je krívanie na panvových končatinách, letargia, zápcha a generalizovaná hypersenzitivita na bolesť. Biochemickým vyšetrením sa často zistí nedostatok vápnika (hypokalcémia). Príznaky sa zvyčajne objavujú v prvých mesiacoch života.

Plemeno: -

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: CYP27B1

- **Vitamín D dependentná rachitída typ IB**

Vitamín D dependentná rachitída, typ IB (VDDR IB), je metabolická porucha, pri ktorej nedostatok enzýmu podieľajúceho sa na metabolizme vitamínu D bráni telu v dostatočnom vstrebávaní vápnika z potravy. Dôsledkom je nedostatočná mineralizácia kostí, čo následne vedie k zvýšenému výskytu zlomenín a deformácií kostry. Mačka s opísaným variantom v géne CYP2R1 vykazovala príznaky, ako sú letargia, kŕče a generalizovaná hypersenzitivita na bolesť. Biochemickým vyšetrením sa často zistí nedostatok vápnika (hypokalcémia). Príznaky sa zvyčajne objavujú v prvých mesiacoch života.

Plemeno: -

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Gén: CYP2R1

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