

**Zpráva o výsledku zkoušky #053083:**

**Detekce mutace c.10063C>A exonu 29 PKD1 genu u koček způsobující PKD metodou PCR-RFLP**

**Vyšetřovaný**

Vzorek: 14-29925  
Jméno: Kara z Roubenky, CZ  
Plemeno: Britská krátkosrstá  
Datum narození: 3.5.2014  
Mikročip: 941 000 016 468 670  
Pohlaví: samice  
Datum přijetí vzorku: 27.10.2014  
Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

**Zákazník**

Irita Vlasáková  
Žateckých 4  
140 00 Praha 4-Nusle  
Czech Republic

**Výsledek: Mutace nebyla detekována (N/N)**

**Komentář k výsledku**

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.10063C>A exonu 29 PKD1 genu, která způsobuje polycystické onemocnění ledvin koček (PKD). Onemocnění se projevuje tvorbou ledvinových cyst, které znemožňují normální funkci ledvin. Příznaky nemoci se mohou projevit v jakémkoliv věku.

Onemocnění PKD je autosomálně dominantně dědičné. To znamená, že nemoc se projeví u koček s výsledkem N/P (negativní / pozitivní). Kočky s genotypem P/P nebyly nalezeny. Z toho se usuzuje, že přítomnost dvou mutovaných alel je prenatálně letální. Křížením koček N/P a N/N vzejde polovina zdravých jedinců (N/N) a polovina nemocných jedinců (N/P). Mutace c.10063C>A PKD1 genu byla nalezena u plemen perské a exotické kočky, britské krátkosrsté kočky, siamské kočky, Ragdoll a několik dalších plemen, u kterých je známo křížení s perskými kočkami např. Selkirk Rex a Scottish Fold.

Metoda: SOP01, akreditovaná metoda

Senzitivita metody (pravděpodobnost, že byla správně detekována mutovaná alela v genu u heterozygota nebo mutovaného homozygota) je vyšší než 99%. Specifita metody (pravděpodobnost, že byla správně detekována zdravá alela v genu u heterozygota nebo zdravého homozygota) je vyšší než 99%.

Datum vystavení zprávy: 31.10.2014

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

Genomia je zkušební laboratoř č.1549 akreditovaná ČIA podle ČSN EN ISO/IEC 17025:2005.

Genomia s.r.o, Janáčkova 51, 32300 Plzeň, Czech Republic  
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

