

**Zpráva o výsledku zkoušky #014416:**

**Vyšetřovaný**

Vzorek: 11-30901  
Jméno: Natali Faelis  
Plemeno: Ragdoll  
Datum narození: 30.10.2010  
Reg. číslo: ---  
Mikročip: 900088000241927  
Pohlaví: samice  
Datum přijetí vzorku: 11.01.2012  
Vyšetřovaný materiál: krev

**Detekce mutace C>A v exonu 29 PKD1 genu u koček způsobující onemocnění PKD metodou PCR-RFLP**

**Zákazník**

Jana Vopelková  
Jasmínová 18  
36004 Karlovy Vary  
Czech Republic

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

**Komentář k výsledku**

Byla vyšetřena mutace PKD1 genu (3284C>A v exonu 29), 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.

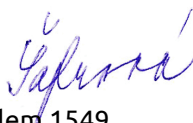
Onemocnění PKD je autosomálně dominantně dědičné. To znamená, že nemoc se projeví u koček s výsledkem N/P. Kočky s genotypem P/P nebyly nalezeny. Z toho se usuzuje, že přítomnost dvou mutovaných alel je prenatálně letální. Křížením koček N/P a N/N vzejde polovina zdravých jedinců (N/N) a polovina nemocných jedinců (N/P). Mutace PKD1 genu 3284C>A v exonu 29 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%. Specificita metody (pravděpodobnost, že byla správně detekována zdravá alela v genu u heterozygota nebo zdravého homozygota) je vyšší než 99%.

Datum vystavení zprávy: 17.01.2012

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře



Genomia je zkušební laboratoř akreditovaná ČIA pod číslem 1549.  
Genomia s.r.o, Teslova 3, 30100 Plzeň, Czech Republic, IČZ: 44929000  
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 378 051 410

