

**Zpráva o výsledku zkoušky #028057:**

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

**Vyšetřovaný**

Vzorek: 12-35012  
Jméno: Corazon Audrey Ragdoll Legend  
Plemeno: Ragdoll  
Datum narození: 10.4.2012  
Reg. číslo: (CZ)ČSCH LO 196/12/RAG  
Mikročip: 965000000272877  
Pohlaví: samice  
Datum přijetí vzorku: 20.12.2012  
Vyšetřovaný materiál: krev

**Zákazník**

Jana Vopelková  
Jasmínová 18  
36004 Karlovy Vary  
Czech Republic

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

**Komentář k výsledku**

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace C>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. 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%. Specifická metoda (pravděpodobnost, že byla správně detekována zdravá alela v genu u heterozygota nebo zdravého homozygota) je vyšší než 99%.

Datum vystavení zprávy: 04.01.2013

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Markéta Dajbychová, zástupce vedoucí laboratoře

Genomia je zkušební laboratoř akreditovaná ČIA pod číslem 1549.  
Genomia s.r.o, Janáčkova 51, 32300 Plzeň, Czech Republic, DIČ: CZ25212991  
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

