

**Zpráva o výsledku zkoušky #064413:**

**Vyšetřovaný**

Vzorek: 15-13044  
Jméno: Aston Martin von Freitag, CZ  
Plemeno: Birma (SBI)  
Datum narození: 23.8.2014  
Reg. číslo: ČSCH LO 127/14/SBI  
Mikročip: 203098100367052  
Pohlaví: samice  
Datum přijetí vzorku: 15.05.2015  
Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

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

**Zákazník**

Ivana Roznerová  
Bílinka 5 - Velemín  
410 02 pošta Lovosice  
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 prenatalně 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%. Specificita metody (pravděpodobnost, že byla správně detekována zdravá alela v genu u heterozygota nebo zdravého homozygota) je vyšší než 99%.

Datum vystavení zprávy: 26.05.2015

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

