

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



### Zákazník

Ivana Motejzíkova  
K jatkám 1259  
388 01 Blatná  
Czech Republic

### Vyšetřovaný

Číslo vzorku: 09-14103  
Jméno: GIC Whiskey Lovely Panther, CZ  
Plemeno: Britská krátkosrstá  
Rok narození: 2006  
ID číslo: 961001000042592  
Pohlaví: samice  
Datum přijetí vzorku: 28.05.2009  
Druh vyšetřovaného materiálu: stěr sliznice

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: 03.06.2009

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře