

Zpráva o výsledku zkoušky #078071:

Vyšetřovaný

Vzorek: 16-12501
Jméno: Crystal Soul - Měsíční kámen
Plemeno: Britská krátkosrstá
Datum narození: 27.7.2015
Pohlaví: samice
Datum přijetí vzorku: 06.05.2016
Vyšetřovaný materiál: krev

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

Zákazník

Monika Bubílková
Pšeník 11
639 00 Brno
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: SOP173-PKD, PCR-RFLP, 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: 10.05.2016

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Kateřina Štampachová, analytik

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

Štampachová

