

## Zpráva o výsledku zkoušky Stanovení mutace v genu PKD1

### Objednatel

Dita Kellnerová  
Palackého třída 163a  
612 00 Brno

Objednatel prohlašuje, že údaje o vyšetřovaném zvířeti jsou pravdivé a odebraný materiál patří uvedenému jedinci.

### Vyšetřovaný

Číslo vzorku: 08-22005  
Zvíře: kočka  
Jméno: BonBon Sweet Teddy  
Rasa / plemeno: Birma  
Pohlaví: samec  
Rok narození: 2008  
Tetovací číslo: neuvedeno  
Mikročip: neuveden  
Datum přijetí vzorku: 14. 8. 2008  
Druh vyšetřovaného materiálu: krev

**Výsledek: N/N**

### Poznámka:

N/N (negative/negative) mutace není přítomna ani v jedné alele

N/P (negative/positive) mutace je přítomna v jedné alele

P/P (positive/positive) mutace je přítomna v obou alelách

### Interpretace výsledků

Byla vyšetřena mutace PKD1 genu (3284C>A v exonu 29), která způsobuje polycystické onemocnění ledvin koček. 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). Nedoporučujeme vzájemně křížit jedince s genotypem 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.

Datum vystavení zprávy: 18. 8. 2008

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

Genomia s.r.o.  
Teslova 3  
30100 Plzeň



email: [laborator@genomia.cz](mailto:laborator@genomia.cz)

tel: +420 724 028 493

[www.genomia.cz](http://www.genomia.cz)

Kompletní sortiment genetických vyšetření a ceník služeb laboratoře najdete na [www.genomia.cz](http://www.genomia.cz)