

## Zpráva o výsledku zkoušky Stanovení mutace v genu PKD1

**Objednatel**

Mgr. Dita Kellnerová  
Palackého třída 163a  
61200 Brno

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

**Vyšetřovaný**

Číslo vzorku: 08-31909  
Jméno: Carmeline Blue Harmony  
Plemeno: Birma  
Rok narození: 2008  
ID číslo: ---  
Pohlaví: samice  
Datum přijetí vzorku: 19.11.2008  
Druh vyšetřovaného materiálu: stěr sliznice

### 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.

Method: SOP01

Datum vystavení zprávy: 25.11.2008

Jméno zodpovědné osoby: Mgr. Markéta Dajbychová, analytik

