GENOMIA
genetic laboratory

# Zpráva o výsledku zkoušky #012345

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

**Zákazník**: Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic
**Vyšetřovaný:**
Vzorek: 08-12346
Datum přijetí vzorku: 01.01.2008
Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem
**Jméno: Madame Théophile DEMO**
**Plemeno: Perská kočka**
Datum narození: 31.12.1909
Reg. číslo: (CZ)ABCD EF 123/45/XYZ
Mikročip: 123 456 789 012 345
Pohlaví: samice
Datum odběru: 01.01.2008
Při odběru byla ověřena identita jedince.

SAMPLE

## 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 PKD1genu 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: SOPAgriseq_feline, MPS

Datum vystavení zprávy: 06.01.2008
Datum provedení zkoušky: 12.06.2008 - 06.01.2008
Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře




Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

Kód pro ověření zprávy je 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. Jděte na www.genomia.cz pro ověření.
Zpráva o výsledku zkoušky nesmí být bez souhlasu laboratoře reprodukována jinak než celá.
Výsledek se vztahuje pouze ke zkoušenému vzorku, tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.