

## Prüfbericht Nr. #012345

Bestimmung der Mutation c.10063C>A im Exon 29 des PKD1-Gens bei Katzen, die die PKD-Krankheit verursacht

Besteller: Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic

**Probe:** 

Probenummer: 08-12346 Eingangsdatum: 01.01.2008

Probentyp: Mundhöhlenschleimhaut

Angaben des Kunden

Name: Madame Théophile DEMO

Rasse: Persian cat Geburtsdatum: 31.12.1909

Registriernummer: (CZ)ABCD EF 123/45/XYZ

Microchip: 123 456 789 012 345

Geschlecht: Weibchen

Datum der Probenahme: 01.01.2008

Identität des Tieres bei der Probenentnahme überprüft.

Ergebnis: Es wurde keine Mutation entdeckt (N/N)

## Interpretierung der Ergebnisse

Es wurde die Mutation des Gens PKD1 (c.10063C>A im Exon 29), welche die polyzystischen Nierenerkrankung bei Katzen verursacht, untersucht. Die Krankheit äußert sich durch Bildung von Nierenzysten, die die normale Nierenfunktion einschränken. Die Anzeichen der Krankheit können sich in jedem Alter zeigen.

Die polyzystische Nierenerkrankung (PKD) ist eine autosomal dominant vererbte Krankheit. Das bedeutet, dass sich diese Krankheit bei Katzen mit dem Ergebnis N/P entwickelt. Katzen mit Genotyp P/P wurden nicht gefunden. Daraus kann man schließen, dass die Anwesenheit von zwei mutierten Allelen pränatal letal ist. Durch Kreuzung von N/P- und N/N-Katzen wird eine Hälfte der Nachkommen gesund (N/N) und eine Hälfte krank (N/P) sein.

Die Mutation c.10063C>A des PKD1-Gens im Exon 29 wurde bei den Katzenrassen Perserkatze und exotischen Katzen, Britisch Kurzhaar, Siamkatzen, Ragdoll und einigen anderen Rassen, bei denen die Kreuzung mit Perserkatzen, z.B. Selkirk Rex und Scottish Fold bekannt ist, gefunden.

Methode: SOPAgriseq\_feline, MPS

Berichtausgabedatum: 06.01.2008

Untersuchungsdatum: 12.06.2008 - 06.01.2008 Freigegeben: Mgr. Martina Šafrová, Laborleiterin



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