

Zpráva o výsledku zkoušky #039371:

Vyšetřovaný

Vzorek: 13-27613
Jméno: Isabel Ametyst Blue, CZ
Plemeno: Birma
Datum narození: 11.5.2009
Reg. číslo: (CZ)ČSCH LO 90/9/SBI
Mikročip: 94100003116682
Pohlaví: samice
Datum přijetí vzorku: 15.10.2013
Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

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

Zákazník

Kateřina Miturová
Podlesí 75
75701 Valašské Meziříčí
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: SOP01, akreditovaná metoda

Senzitivita metody (pravděpodobnost, že byla správně detekována mutovaná alela v genu u heterozygota nebo mutovaného homozygota) je vyšší než 99%. Specifita metody (pravděpodobnost, že byla správně detekována zdravá alela v genu u heterozygota nebo zdravého homozygota) je vyšší než 99%.

Datum vystavení zprávy: 16.10.2013

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Kateřina Štampachová, analytik

Genomia je zkušební laboratoř akreditovaná ČIA pod číslem 1549.
Genomia s.r.o, Janáčkova 51, 32300 Plzeň, Czech Republic, DIČ: CZ25212991
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

