

## **Zpráva o výsledku zkoušky**

### **Detekce mutace A115T v exonu 3 genu COL4A4 způsobující familiární nefropatii u plemene anglického kokršpaněla metodou DNA sekvenování**

#### **Zákazník**

Jarmila Kuběnová  
288  
756 43 Kelč  
Czech Republic

Veterinární lékař MVDr. Karel Svozil ověřil  
správnost původu biologického materiálu.

#### **Vyšetřovaný**

Číslo vzorku: 09-11101  
Jméno: Jimmie Moravia Mystery  
Rasa: anglický kokršpaněl  
Tetovací číslo: 33725  
Mikročip: 203096100110520  
Rok narození: 18.08.2007  
Pohlaví: samice  
Datum přijetí vzorku: 05.05.2009  
Druh vyšetřovaného materiálu: krev

### **Výsledek: Mutace nebyla detekována (N/N)**

#### **Komentář k výsledku**

Byla vyšetřena přítomnost či absence A115T v exonu 3 genu COL4A4, která podmiňuje vznik familiární nefropatie (FN) u plemene anglický kokršpaněl. FN je smrtelné onemocnění ledvin. K selhání ledvin u postižených jedinců dochází nejčastěji mezi 6 měsícem až 2 roky věku zvířete. Mezi prvními pozorovanými příznaky jsou nadměrné pití, růst nebo úbytek hmotnosti, snížená chuť k jídlu, zvracení.

Nemoc je děděná autosomálně recesivně. To znamená, že se projeví pouze u jedinců, kteří nesou mutaci v obou alelách COL4A4 genu (P/P). U heterozygotních jedinců (jedinců s výsledkem N/P) se onemocnění neprojeví, ale jsou jeho přenašeči. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých (N/N), 50 % potomků přenašečů (N/P) a 25 % zdědí od obou rodičů mutovanou alelu a budou postiženi nemocí FN (P/P).

Metoda: SOP19, neakreditovaná metoda

Datum vystavení zprávy: 08.05.2009

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Markéta Dajbychová, vedoucí veterinární laboratoře

