

# Animal welfare, etológia és tartástechnológia



## Animal welfare, ethology and housing systems

Volume 4

Issue 2

Különszám

Gödöllő  
2008



## MACSKÁK POLICISZTÁS VESEBETEGSÉGÉNEK ÚJ MOLEKULÁRIS DIAGNOSZTIKÁJA

*Maróti-Agóts Ákos, Markó Andrea, Zöldág László*

Szent István Egyetem, Állatorvos-tudományi Kar, Állattenyésztési, Takarmányozási és Laborállat-tudományi Intézet, Állattenyésztési és Genetikai Osztály  
1078 Budapest, István u. 2.  
[Maroti.Agots.Akos@aotk.szie.hu](mailto:Maroti.Agots.Akos@aotk.szie.hu)

### Összefoglalás

A policisztás vesebetegség (PKD Polycystic Kidney Disease) napjaink egyik leggyakoribb örökletes macskabetegsége. Világszerte, a perzsa és perzsával rokon fajták, köztük a brit rövidszőrű, a maine coon, az egzotikus rövidszőrű, a himalája és a sziámi egyedek 38%-át érinti. Öröklésmenete autoszomális domináns. A betegség kórfejlődése során a vesében és esetenként más szervekben (máj, méh, hasnyálmirigy) folyadékkal telt ciszták alakulnak ki, amelyek a vese állományának sorvadását és következményesen, általában későbbi életkorban, idült veseelégtelenséget és elhullást okoznak. Vizsgálatunkban, új és egyszerű eljárás kidolgozásával, a PKD molekuláris diagnosztikáját értékeltük frissen vett és kórszövetteni fixált metszetekből nyert mintákon. A mintákból teljes genomális DNS-t tisztítottunk, mutálódott (PKD1 gén 29-es exon) szakaszokat felsokszoroztuk, majd szekvenáltuk, endonukleázzal emésztettük (RFLP) és elektroforetikus szétválasztottuk. Allélspecifikus PCR primerek tervezésével és az allélspecifikus reakciók optimalizálásával új diagnosztikai eljárást fejlesztettünk ki. A molekuláris genetikai alapú PKD-szűrés bevezetésével, a korai diagnózis és a betegséggel kapcsolatos szavatossági problémák megelőzése reális lehetőséggé vált.

**Kulcsszavak:** policisztás vesebetegség, kórszövettan, molekuláris marker, macska

### New molecular genetic diagnosis of feline polycystic kidney disease

#### Abstract

Polycystic kidney disease (PKD) is one of the most common inherited feline diseases of nowadays affecting 38% of Persian and Persian-related cats worldwide, including the British Shorthair, Maine Coon, Exotic Shorthair, Himalaya and Siamese. The way of inheritance of PKD is proven to be autosomal dominant. During the pathogenesis of the disease, fluid-filled cysts evolve in the kidney and sometimes in other organs, such as the liver, uterus or the pancreas. The cysts cause the atrophy of the kidney's matter followed by chronic renal failure. Aim of this study was to determine the value of molecular diagnosis of feline PKD, from both new and fixed histological samples. Total genomic DNA was extracted and purified, the mutated sequences (PKD1 gene, exon29) were amplified, sequenced and restricted by endonuclease (RFLP), finally separated by electrophoresis. The developed allele specific PCR reaction was successfully applied for diagnosis in a special three primer containing PCR reaction. Molecular examination of PKD is well-suited for practical application and can be used for routine early diagnosis, screening, and reducing the incidence of forensic cases.

**Keywords:** polycystic kidney disease, histological analysis, molecular marker, cat