

Detekce mutace c.407G>A v F7 genu  
způsobující deficit faktoru VII  
u různých plemen psů  
metodou přímého sekvenování DNA

**Zákazník:** Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic

**Vyšetřovaný:**

Vzorek: 21-12345

Datum přijetí vzorku: 01.02.2021

Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem

**Jméno: Lassie DEMO**

**Rasa: Plemeno**

Tetovací číslo: 1392013

Mikročip: 123 456 789 012 345

Registrační číslo: REGQ12345

Datum narození: 1.1.2020

Pohlaví: samice

Datum odběru: 01.02.2021

Při odběru byla ověřena identita jedince.

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

**Vysvětlivky:** N/N = normální genotyp. N/P = přenašeč mutace. P/P = mutovaný genotyp (u jedince se s největší pravděpodobností projeví onemocnění). (N = negativní; P = pozitivní)

**Komentář k výsledku**

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.407G>A (dřívější nomenklatura c.6385G>A) v F7 genu způsobující deficit faktoru VII (FVII) u více plemen psů (airedale terier, alaskan klee kai, bigl, finský honič, knírač velký, papillon, phaléne, skotský jelení pes). FVII je vitamin K dependentní glykoprotein, který po aktivaci hraje klíčovou roli v zahájení koagulace. Deficit faktoru VII nepříznivě ovlivňuje srážlivost krve a způsobuje tak nadměrné krvácení v případě jakéhokoli zranění či jiného zásahu do organismu.

Mutace způsobující deficit FVII je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích F7 genu (jedinci s výsledkem P/P, pozitivní/positivní). Přenašeči mutovaného genu (N/P, tzn. negativní/positivní) jsou klinicky zdraví, ale mohou přenášet mutaci na své potomky. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých, 50 % potomků přenašečů a 25 % potomků zdědí od obou rodičů mutovaný gen a bude trpět deficitem FVII.

Metoda: SOPAgriseq\_canine, ngs

Datum vystavení zprávy: 06.02.2021

Datum provedení zkoušky: 01.02.2021 - 06.02.2021

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