

Vyšetřovaný

Vzorek: 08-12345
Jméno: Lassie DEMO
Rasa: ---
Tetovací číslo: 1392013
Mikročip: 123 456 789 012 345
Registrační číslo: REGQ12345
Datum narození: 31.12.1909
Pohlaví: samice
Datum přijetí vzorku: 25.11.2008
Vyšetřovaný materiál: krev
Při odběru byla ověřena identita jedince.

Zákazník

Jan Novák
Dlouhá 1
30000 Plzeň
Czech Republic

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.7437G>A VWF genu způsobující deficit nebo poruchu funkce vWF (von Willebrandova faktoru) nazývanou von Willebrandova choroba typu I (vWD I). VWD se projevuje různě vážnými krvácivými stavy, které jsou nejvíce patrné v tkáních, kde krev protéká tenkými cévami. Jedinci postižení vWD mají sklon ke krvácení z kůže a sliznic.

VWD typ I je se nejčastější a nejméně závažná forma vWD u savců. Nemoc je charakteristická nižší koncentrací vWF v plazmě, struktura vWF bývá nenarušená. VWD typ I se vyskytuje např. u plemen bernský salašnický pes, doberman, manchester teriér, welsh corgi pembroke, pudl (všechny varianty), labradoodle, goldendoodle.

Mutace c.7437G>A způsobující vWDI je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců P/P, kteří mají mutaci v obou kopiích VWF genu. Přenašeči mutovaného genu N/P 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 postiženo vWDI.

Metoda: SOP182-vWDI, HRMA, akreditovaná metoda

Datum vystavení zprávy: 25.11.2008

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře



Genomia je zkušební laboratoř č.1549 akreditovaná ČIA podle ČSN EN ISO/IEC 17025:2005.

Genomia s.r.o, Janáčkova 51, 32300 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

