

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 byla detekována v heterozygotním stavu (N/P)

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.735delT VWF genu, která způsobuje onemocnění vWD typ III (von Willebrandovu chorobu typu III) u plemene šeltie. VWD typ III je nejzávažnější forma von Willebrandovy choroby, při které dochází k velmi silnému život ohrožujícímu krvácení. Tato forma je typická tím, že v plasmě zcela chybí von Willebrandův faktor (vWF). VWD typ III se vyskytuje u plemen šeltie, skotských teriér a kooikerhondje.

Mutace c.735delT VWF genu je děděna autosomálně recesivně. To znamená, že vWD typ III se projeví pouze u jedinců P/P, kteří zdědí mutaci od obou rodičů. U heterozygotních jedinců N/P se onemocnění neprojeví, ale jsou jeho přenašeči. Přenašeči nemoci mívají nižší hladinu vWF v krvi; obecně mají normální homeostazi. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců bude teoreticky 25% potomků zcela zdravých (N/N), 50% potomků přenašečů (N/P) a 25% potomků (P/P) zdědí od obou rodičů mutovanou alelu a budou postiženi vážnou nemocí vWD typ III.

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