GENOMIA
genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #012345

Detekce mutace c.735delT VWF genu způsobující onemocnění vWD typ III u plemene šeltie

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 = positivní)

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 postiženy vážnou nemocí vWD typ III.

Metoda: SOP188-MPS-canine, MPS, v rozsahu akreditace

Datum vystavení zprávy: 06.02.2021
Datum provedení zkoušky: 01.02.2021 - 06.02.2021
Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

verified and certified document GENOMIA genetic laboratory

Genomia je zkušební laboratoř č.1549 akreditovaná ČIA podle ČSN EN ISO/IEC 17025:2018.
Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

ilac-MRA L 1549

Kód pro ověření zprávy je 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. Jděte na www.genomia.cz pro ověření.
Zpráva o výsledku zkoušky nesmí být bez souhlasu laboratoře reprodukována jinak než celá.
Výsledek se vztahuje pouze ke zkoušenému vzorku, tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.

SAMPLE