

Detektion der Mutation c.7437G> A im Exon 43 des VWF-Gen, die vWD Typ-I-Erkrankung in verschiedenen Hunderassen verursacht

Besteller: Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic

Probe:

Probenummer: 21-12345
Eingangsdatum: 01.02.2021
Probentyp: Blut

Angaben des Kunden

Name: Lassie DEMO

Rasse: Plemeno

Tätowier-Nummer: 1392013
Microchip: 123 456 789 012 345
Registriernummer: REGQ12345
Geburtsdatum: 1.1.2020
Geschlecht: Weibchen
Datum der Probenahme: 01.02.2021
Identität des Tieres bei der Probenentnahme überprüft.

Ergebnis: Es wurde keine Mutation entdeckt (N/N)

Legende: N/N = homozygot gesund. N/P = heterozygoter Träger. P/P = homozygot betroffen (Einzelwesen hat extrem hohes Risiko an der Erbkrankheit zu erkranken). (N = negativ, P = positiv)

Interpretierung der Ergebnisse

Es wurde die Anwesenheit oder Abwesenheit von Mutation c.7437G>A im VWF-Gen, die ein Mangel an dem plasmatischen von-Willebrand-Faktor (vWF) genannt von-Willebrand-Syndrom Typ I (vWD I) verursacht, untersucht. vWF-Defizit oder Störung der vWF-Funktion verursacht Blutungszustände, die sich am meisten in den Geweben, wo das Blut durch dünne Blutgefäße fließt, zeigen. VWD zeigt sich als Neigung zur Haut- und Schleimhautblutungen.

VWD Typ I ist die häufigste und mildeste Form dieser Erkrankung bei Säugetieren. Sie wird autosomal rezessiv vererbt. Die Krankheit ist charakteristisch durch niedrigere Konzentration von vWF in Blutplasma, die Struktur des Proteins bleibt unverletzt. Bei betroffenen Tieren kommt es zu ernsthaften Blutungszuständen. VWD Typ I kommt zum Beispiel bei den folgenden Rassen vor Berner Sennenhund, Dobermann, Manchester Terrier, Pembroke Welsh Corgi, Pudel (all Varianten), Labradoodle, Goldendoodle ...

Dies ist eine autosomal rezessiv vererbte Krankheit. Das bedeutet, dass sie sich nur bei Tieren, die diese Deletion in beiden Allelen des VWF-Gen (P/P-Tiere) tragen, äußert. Bei heterozygotischen Tieren (mit dem Ergebnis N/P) äußert sich die Krankheit nicht, aber die Tiere sind Träger dieser Krankheit. Im Falle einer Kreuzung von zwei Heterozygoten wird theoretisch 25% der Abkömmlinge ganz gesund sein (N/N), 50% der Abkömmlinge werden Träger dieser Krankheit sein (N/P) und 25% vererbt von beiden Eltern das mutierte Allel und werden mit vWDI betroffen (P/P).

Methode: SOPAgriseq_canine, ngs

Berichtausgabedatum: 06.02.2021
Untersuchungsdatum: 01.02.2021 - 06.02.2021
Freigegeben: Mgr. Martina Šafrová, Laborleiterin



Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999