

## Prüfbericht Nr. #012345

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-Gens 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 Saugtieren. 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-Gens (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: SOP188-MPS-canine, MPS, akkreditierte Methode

Berichtausgabedatum: 06.02.2021

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

Genomia ist ein ISO/IEC 17025:2018 akkreditiertes Subjekt – Nr. 1549. Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999



