

Wykrywanie mutacji c.2290+1G>A w genie VWF powodującej chorobę vWD typu III u psów rasy kooikerhondje

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

Badany próbką:

Próbka: 21-12345

Data otrzymania: 01.02.2021

Typ próbki: krew

Informacje dostarczone przez klienta

Nazwisko: Lassie DEMO

Rasa: Plemeno

Numer tatuażu: 1392013

Mikroczip: 123 456 789 012 345

Numer rejestracyjny: REGQ12345

Data urodzenia: 1.1.2020

Płeć: samica

Data pobrania: 01.02.2021

Tożsamość zwierzęcia została zweryfikowana.

Wynik: Mutacja nie została wykryta (N/N)

Wyjaśnienie wyników

Zbadano obecność lub brak mutacji c.2290+1G>A w genie VWF, która powoduje niedobór czynnika von Willebranda (vWF), znany jako choroba von Willebranda typu III (vWD III) u psów rasy kooikerhondje. Typ III choroby von Willebranda jest najcięższą postacią tego schorzenia i charakteryzuje się bardzo silnymi, zagrażającymi życiu krwawieniami. Forma ta jest typowa całkowitym brakiem vWF w osoczu.

Mutacja c.2290+1G>A powodująca vWD typu III jest dziedziczona autosomalnie recesywnie. Choroba ujawnia się wyłącznie u osobników P/P, które posiadają mutację w obu kopiach genu VWF. Nosiciele mutacji (N/P) są klinicznie zdrowi, lecz mogą przekazywać wadliwy allel potomstwu. W przypadku kojarzenia dwóch heterozygotycznych osobników (N/P) teoretycznie 25% potomstwa będzie całkowicie zdrowych, 50% będzie nosicielami mutacji, a 25% odziedziczy mutację od obojga rodziców i będzie chore na vWD typu III.

Metoda: SOP188-MPS-canine, MPS, w zakresie akredytacji

Data wystawienia raportu: 06.02.2021

Data przeprowadzenia testu: 01.02.2021 - 06.02.2021

Approved by: Mgr. Martina Šafrová, Laboratory Manager



Genomia jest akredytowana zgodnie z normą ISO/IEC 17025:2018, numer akredytacji 1549.

Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic

www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999



Kod do weryfikacji raportu to 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. Przejdź na www.genomia.cz, aby zweryfikować raport.

Raport z wyników badań nie może być reprodukowany w inny sposób niż w całości bez zgody laboratorium.

Wynik odnosi się tylko do przebadanej próbki w stanie, w jakim została przyjęta. Genomia nie odpowiada za prawidłowość danych przekazanych przez klienta.