GENOMIA
genetic laboratory

Сертификат о результатах #012345

Детектирование мутации c.7437G>A в экзоне 43 VWF гена, вызывающей болезнь фон Виллебранда, 1-й тип

Клиент: Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic
Тестированный образец:
Образец: 21-12345
Дата получения анализа: 01.02.2021
Исследуемый материал: кровь

Информация, предоставленная заказчиком:
Имя: Lassie DEMO
Порода: Plemeno
Номер татуировки: 1392013
Микрочип: 123 456 789 012 345
Регистрационный номер: REGQ12345
День рождения: 1.1.2020
Пол: самка
Дата выборки: 01.02.2021
При взятии образца была проверена личность животного.

Результат: Мутация не была детектирована (N/N)

Примечания: N/N = нормальный генотип. N/P = носитель мутации. P/P = мутированный генотип (у животного, скорее всего, проявится болезнь). (N = негативный; P = позитивный)

Комментарий к результату

Было проведено обследование на наличие/отсутствие мутации c.7437G>A VWF гена, вызывающей дефицит или нарушение функции vWF (фактор фон Виллебранда), называемое болезнью фон Виллебранда, 1-й тип (vWD I). VWD проявляется кровотечениями разной степени серьезности. VWD, 1-й тип встречается напр. у бернских горных собак, доберманов, манчестерских терьеров, вельш корги пемброков, пуделей (все виды), лабрадудлей, голдендудлей и др.

Мутация передается аутосомно-рецессивным наследованием. Заболевание проявляется у особей, которые получили мутированный ген от обоих родителей. Данные особи обозначаются как P/P (мутированный гомозигот). Носители мутированного гена, обозначаемые как N/P (гетерозигот), получили мутированный ген лишь от одного из родителей, клинические признаки заболевания у них отсутствуют; однако носители передают заболевание своим потомкам. Теоретически в результате спаривания двух гетерозигот (N/P) 25% потомства будут здоровыми, 50% будут носителями, а 25 % потомства унаследуют от своих родителей мутированные гены и будут страдать данным генетическим заболеванием.

Метод: SOP188-MPS-canine, MPS, аккредитованный метод

Дата выставления отчета: 06.02.2021
Дата проведения теста: 01.02.2021 - 06.02.2021
Утвердила: Mgr. Martina Šafrová, Ведущий лаборатории

verified and certified document GENOMIA genetic laboratory

Genomia это испытательная лаборатория, аккредитованная Чешским институтом по аккредитации согласно требованиям ČSN EN ISO/IEC 17025:2018, регистрационный номер 1549.
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

Код для проверки отчета 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. Перейдите на www.genomia.cz, чтобы провести проверку.
Без согласия лаборатории отчет о результатах тестов может быть репродуцирован только в полном виде. Результат распространяется лишь на образец так, как был лабораторией принят. Лаборатория Genomia не несет ответственность за правильность информации, предоставленной заказчиком.

SAMPLE