

Zpráva o výsledku zkoušky #027678:

Detekce mutace c.7437G>A exonu 43 VWF genu způsobující onemocnění vWD typ I u různých plemen psů metodou PCR-RFLP

Vyšetřovaný

Vzorek: 12-33822
Jméno: Calypso Čertovo kopýtko
Rasa: německý pinč
Mikročip: 900088000245677
Datum narození: 14.11.2010
Pohlaví: samice
Datum přijetí vzorku: 10.12.2012
Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Zákazník

Zuzana Staňková
Konečná 1177
755 01 Vsetín
Czech Republic

Výsledek: Mutace nebyla detekována (N/N)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.7437G>A VWF genu způsobující deficit nebo poruchu funkce vWF (von Willebrandova faktor) nazývanou von Willebrandova choroba typu I (vWD I). VWD se projevuje různě vážnými krvácivými stavy, které jsou nejvíce patrné v tkáních, kde krev protéká tenkými cévami. Jedinci postižení vWD mají sklon ke krvácení z kůže a sliznic.

VWD typ I je se nejčastější a nejméně závažná forma vWD u savců. Nemoc je charakteristická nižší koncentrací vWF v plazmě, struktura vWF bývá nenarušená. VWD typ I se vyskytuje např. u plemen bernský salašnický pes, dobrman, manchester teriér, welsh corgi pembroke, pudl (všechny varianty), labradoodle, goldendoodle.

Onemocnění vWD typ I je děděno autosomálně recesivně. To znamená, že se projeví pouze u jedinců (P/P), kteří zdědí mutaci od obou rodičů. U heterozygotních jedinců (jedinců s výsledkem N/P) se onemocnění neprojeví, ale jsou jeho přenašeči. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců bude teoreticky 25% potomků zcela zdravých (N/N), 50% potomků přenašečů (N/P) a 25% zdědí od obou rodičů mutovanou alelu a budou postiženi nemocí vWD typ I.

Metoda: SOP51, akreditovaná metoda

Datum vystavení zprávy: 17.12.2012

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Markéta Dajbychová, zástupce vedoucí laboratoře

Genomia je zkušební laboratoř akreditovaná ČIA pod číslem 1549.
Genomia s.r.o, Janáčkova 51, 32300 Plzeň, Czech Republic, DIČ: CZ25212991
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

