

Zákazník: MVDr. Michaela Riedlová, Nám. Interbrigády 948/4, 16000 Praha 6, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 20-14649

Datum přijetí vzorku: 28.05.2020

Vyšetřovaný materiál: krev

Majitelka: Ing. Kateřina Málková

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Star Pangea End Less Love

Rasa: Pudl Velký

Mikročip: 941 000 023 178 055

Datum narození: 10.4.2019

Pohlaví: samice

Výsledek: Mutace nebyla detekována (N/N)

Vysvětlivky: N/N = normální genotyp. N/P = přenašeč mutace. P/P = mutovaný genotyp (u jedince se s největší pravděpodobností projeví onemocnění). (N = negativní; P = pozitivní)

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.

Mutace c.7437G>A způsobující vWDI je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců P/P, kteří mají mutaci v obou kopiích VWF genu. Přenašeči mutovaného genu N/P jsou klinicky zdraví, ale mohou přenášet mutaci na své potomky. V případě krytí dvou heterozygotních jedinců (N/P) bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých, 50 % potomků přenašečů a 25 % potomků zdědí od obou rodičů mutovaný gen a bude postiženo vWDI.

Metoda: SOP182-vWDI, HRMA, v rozsahu akreditace

Datum vystavení zprávy: 05.06.2020

Datum provedení zkoušky: 28.05.2020 - 05.06.2020

Schválila: Mgr. Markéta Dajbychová, zástupce vedoucí laboratoře



Genomia je zkušební laboratoř č.1549 akreditovaná ČIA podle ČSN EN ISO/IEC 17025:2018.

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

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



Kód pro ověření zprávy je H5RX-Q369-K3CF-FHBD-NWJY. Jděte na www.genomia.cz pro ověření.

Zpráva o výsledku zkoušky nesmí být bez souhlasu laboratoře reprodukována jinak než celá.

Výsledek se vztahuje pouze ke vzorku tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.