

Zákazník: Michaela Bartková, Prakšice 356, 68756 Prakšice, Czech Republic**Vyšetřovaný:**

Vzorek: 25-40311

Datum přijetí vzorku: 18.02.2025

Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Glorie Emily Bohemia**Rasa:** Welsh Corgi Cardigan

Mikročip: 900 085 001 751 562

Registrační číslo: CMKU/WCC/738/24

Datum narození: 03.03.2024

Pohlaví: samice

Datum odběru: 15.02.2025

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a Kateřina Šašková, Genomia s.r.o.

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, doberman, 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 postižen vWDI.

Metoda: SOPAgriseq_canine, ngs, v rozsahu akreditace

Datum vystavení zprávy: 28.02.2025

Datum provedení zkoušky: 18.02.2025 - 28.02.2025

Schválila: Mgr. Martina Šafrová, 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 XY78-D4A2-2NY1-CJRT-8336. 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 zkoušenému vzorku, tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.