GENOMIA
genetic laboratory

Zpráva o výsledku zkoušky #319823

Detekce mutace c.7437G>A exonu 43 VWF genu způsobující onemocnění vWD typ I

Zákazník: Serhii Korenchenko, Mladé gardy 2781, 8, 434 01 Most, Czech Republic
Vyšetřovaný:
Vzorek: 25-33529
Datum přijetí vzorku: 02.01.2026
Vyšetřovaný materiál: stěr ústní sliznice

Údaje poskytnuté zákazníkem
Jméno: DANALIYA FLY FINKI
Rasa: Papillon
Mikročip: 900 233 001 513 475
Registrační číslo: CMKU/PAP/6014/-25/24
Datum narození: 22.05.2024
Pohlaví: samice
Datum odběru: 22.12.2025
Při odběru byla ověřena identita jedince.
Ověřil/a MVDr. Alice Šimková, KVL 7073

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 = positivní)

Komentář k výsledku

Byla vyšetřena přítomnost či absence mutace c.7437G>A VWF genu způsobující deficit nebo poruchu funkce vWF (von Willebrandova faktoru) 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: SOP188-MPS-canine, MPS, v rozsahu akreditace

Datum vystavení zprávy: 08.01.2026
Datum provedení zkoušky: 02.01.2026 - 08.01.2026
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

ilac-MRA L 1549

Kód pro ověření zprávy je 22XK-7469-JYQ1-F66C-DD1T. 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.