

**Zákazník:** Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic

**Vyšetřovaný:**

Vzorek: 21-12345

Datum přijetí vzorku: 01.02.2021

Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem

**Jméno:** Lassie DEMO

**Rasa:** Plemeno

Tetovací číslo: 1392013

Mikročip: 123 456 789 012 345

Registrační číslo: REGQ12345

Datum narození: 1.1.2020

Pohlaví: samice

Datum odběru: 01.02.2021

Při odběru byla ověřena identita jedince.

**Výsledek:** 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 mutací c.622-37-31del a c.545\_547dupACA LHX3 genu způsobujících onemocnění hypofyzární dwarfismus neboli nanismus u plemen německého ovčáka, Saarloosova, československého vlčáka a tibetského teriéra. Onemocnění je charakterizováno degenerací hypofýzy a následným nedostatkem hypofyzárních hormonů. Hlavními klinickými projevy onemocnění jsou zpomalení růstu, přetrvávající štěněčí srst s projevy alopecie. Postižená zvířata mohou mít během prvních týdnů života normální velikost. V období mezi 3. a 4. měsícem věku jsou rozdíly již evidentní.

Mutace způsobující dwarfismus jsou děděny autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích LHX3 genu (jedinci s výsledkem P/P, pozitivní/positivní). Přenašeči mutovaného genu (N/P, tzn. negativní/positivní) 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 dwarfismem.

Metoda: SOP171-dwarfism, fragmentační analýza

Datum vystavení zprávy: 06.02.2021

Datum provedení zkoušky: 01.02.2021 - 06.02.2021

Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

