

**Vyšetřovaný**

Vzorek: 08-12345  
Jméno: Lassie DEMO  
Rasa: ---  
Tetovací číslo: 1392013  
Mikročip: 123 456 789 012 345  
Registrační číslo: REGQ12345  
Datum narození: 31.12.1909  
Pohlaví: samice  
Datum přijetí vzorku: 25.11.2008  
Vyšetřovaný materiál: krev  
Při odběru byla ověřena identita jedince.

**Zákazník**

Jan Novák  
Dlouhá 1  
30000 Plzeň  
Czech Republic

**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.977C>T v genu SERPINH1 způsobující osteogenesis imperfecta (OI) u jezevčků. Nemoc se projevuje řídnutím kostí a zubů. Klinické příznaky se objevují již u štěňat během prvních 3 měsíců života.

Mutace způsobující OI je děděna autosomálně recesivně. Nemoc se projeví jen u jedinců, kteří mají mutaci v obou kopiích SERPINH1 genu (jedinci s výsledkem P/P). Přenašeči mutovaného genu (jedinci s výsledkem 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 osteogenesis imperfecta.

Metoda: SOP172-OI, přímé sekvenování DNA

Datum vystavení zprávy: 25.11.2008

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

