

## Zpráva o výsledku zkoušky #082744

Detekce mutací c.622-37-31del  
a c.545\_547dupACA LHX3 genu  
způsobujících onemocnění hypofyzární  
dwarfismus u plemen Německého ovčáka,  
Saarloosova a Československého vlčáka

### Vyšetřovaný

Vzorek: 16-23705  
Jméno: Enigma Šedý poklad  
Rasa: Československý vlčák  
Mikročip: 968 000 010 344 741  
Registrační číslo: CMKU/CSV 3954/14  
Datum narození: 06.09.2014  
Pohlaví: samice  
Datum přijetí vzorku: 29.08.2016  
Vyšetřovaný materiál: krev  
Při odběru byla ověřena identita jedince.  
Ověřil/a MVDr. Petr Petráš

### Zákazník

Radek Kunc  
Brňany 31  
41201 Litoměřice  
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 mutací c.622-37-31del a c.545\_547dupACA LHX3 genu způsobujících onemocnění hypofyzární dwarfismus neboli nanismus u plemen Německého ovčáka, Saarloosova a Československého vlčáka. 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: 04.09.2016

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře

Genomia s.r.o, Janáčkova 51, 32300 Plzeň, Czech Republic  
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999