

Zákazník: Renáta Hynčicová, Pitárné 14, 79399 Vysoká, Czech Republic

Vyšetřovaný:

Vzorek: 21-10421

Datum přijetí vzorku: 17.05.2021

Vyšetřovaný materiál: krev

Údaje poskytnuté zákazníkem

Jméno: Mortimer Šedý poklad

Rasa: Československý vlčák

Mikročip: 203 003 000 577 761

Registrační číslo: CMKU/CSV/5921/19

Datum narození: 01.12.2019

Pohlaví: samec

Datum odběru: 13.05.2021

Při odběru byla ověřena identita jedince.

Ověřil/a MVDr. Jan Nytra, KVL 2662

Výsledek: Mutace byla detekována v heterozygotním stavu (N/P) (c.622-37-31del)

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: 21.05.2021

Datum provedení zkoušky: 17.05.2021 - 21.05.2021

Schválila: Mgr. Martina Šafrová, vedoucí laboratoře



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 XWQM-556X-FRQ8-HMW4-KBR9. 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 vzorku tak jak byl přijat. Genomia neodpovídá za správnost údajů poskytnutých zákazníkem.

Detection of mutations in LHX3 gene
causing pituitary dwarfism in German
shepherds, Saarloos and Czechoslovakian
Wolfdogs

Customer: Renáta Hynčicová, Pitárné 14, 79399 Vysoká, Czech Republic

Sample:

Sample: 21-10421

Date received: 17.05.2021

Sample type: blood

Information provided by the customer

Name: Mortimer Šedý poklad

Breed: Czechoslovakian Wolfdog

Microchip: 203 003 000 577 761

Reg. number: CMKU/CSV/5921/19

Date of birth: 01.12.2019

Sex: male

Date of sampling: 13.05.2021

The identity of the animal has been checked by MVDr. Jan Nytra,

KVL 2662

Result: Mutation was detected in heterozygous status (N/P) (c.622-37-31del)

Legend: N/N = wild-type genotype. N/P = carrier of the mutation. P/P = mutated genotype (individual will be most probably affected with the disease). (N = negative, P = positive)

Explanation

Presence or absence of mutations c.622-37-31del a c.545_547dupACA in gene LHX3 causing pituitary dwarfism in German shepherds, Saarloos Wolfdogs and Czechoslovakian Wolfdogs were tested. The disease is characterised by degeneration of hypophysis (pituitary) resulting in deficiency of pituitary hormones. Common clinical manifestations are growth retardation, retention of secondary hairs (puppy coat) with signs of alopecia. The affected dogs can have normal size during the first weeks of their lives. Between the 3rd and the 4th month of age the differences are already evident.

Mutations that cause pituitary dwarfism are inherited as an autosomal recessive trait. That means the disease affects dogs with P/P (positive/positive) genotype only. The dogs with N/P (negative/positive) genotype are considered carriers of the disease (heterozygotes), they are healthy but they can transmit the mutation on their offspring. In offspring of two heterozygous animals following genotype distribution can be expected: 25 % N/N (healthy non-carriers), 50 % N/P (healthy carriers) and 25 % P/P (affected).

Method: SOP171-dwarfism, fragment analysis

Date of issue: 21.05.2021

Date of testing: 17.05.2021 - 21.05.2021

Approved by: Mgr. Martina Šafrová, Laboratory Manager



Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic
www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999

Report verification code is: XWQM-556X-FRQ8-HMW4-KBR9. You can verify report online at www.genomia.cz

Without a written consent by the lab, the report must not be reproduced unless as a whole.

The result refers only to the sample as received. Genomia is not responsible for the accuracy of the information provided by the customer.