

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: 17-10921
Jméno: Bílá Cita Vlčí stín
Rasa: Československý vlčák
Mikročip: 968 000 010 480 803
Registrační číslo: CMKU/CSV/4318/15
Datum narození: 17.10.2015
Pohlaví: samice
Datum přijetí vzorku: 20.04.2017
Vyšetřovaný materiál: krev
Při odběru byla ověřena identita jedince.
Ověřil/a MVDr. Lukáš Duchek

Zákazník

Jakub Částka
Velenka 67
289 12 Velenka
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: 21.04.2017

Jméno odpovědné osoby: Mgr. Markéta Dajbychová, zástupce vedoucí laboratoře



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