

DNA-Profil Anlagen

Predisposition profiling

CrossSearcher Alexis

Hund Dog

Spezies / Species

Labrador Retriever Labrador Retriever

Rasse / Race

Allgemeine Angaben zum Tier / General animal information

Geburtsdatum / Date of birth: 2008 - 12 - 14
Geschlecht / Gender: männlich / male
Zuchtbuchnummer / Studbook number: DRC-L 0814086
Kennzeichen / Markings: 94500000820271
Eigentümer / Owner: Sven Steinmann
Bliesalstr. 3a
66440 Blieskastel
Organisation / Organisation: Deutscher Retriever Club e.V., DRC

DNA-Analysedaten / DNA analysis data

Probennummern / Labsample number(s): drclr13-12

Untersuchung / Test: SD2/MFD-LR Befund / Statement: N / N

Eigenschaft / Characteristic: Skeletale Dysplasie 2 (SD2) - Disproportionierter Zwergwuchs beim Labrador Retriever / *Skeletal Dysplasia 2 (SD2) - Mild form of disproportionate dwarfism in Labrador Retriever*

Untersuchte Variation(en) / Investigated variation(s): COL11A2:c.143G>C

Wiss. Basis der Untersuchung / Scientific basis of the investigation: Frischknecht M, et al. (2013); PLoS ONE 8(3): e60149. doi:10.1371/journal.pone.0060149

Mögliche Genotyp-Befunde und deren Bedeutung für die untersuchte Eigenschaft
Possible genotypes and their relevance with respect to the investigated characteristic

N/N	Normal / Wildtyp, reinerbig - die Mutation wird nicht vererbt / Normal / wild type homozygous - no mutation will be inherited
SD2/N	Träger der mutierten Anlage / mischerbig / Carrier of mutant allele / heterozygous
SD2/SD2	Betroffen / reinerbig für die mutierte Anlage. Zwergwuchs vom Typ MFD-LR kann auftreten / Affected / homozygous for the mutated allele - dwarfism of SD2/MFD may occur

Der Test untersucht die COL11A2:c.143G>C, die als einziger Auslöser für die Skeletale Dysplasie 2, eine milde Form des disproportionierten Zwergwuchses beim Labrador Retriever, beschrieben ist. Liegt die COL11A2:c.143G>C-Anlage 'betroffen' vor, kann das Tier den typischen Phänotyp mit verkürzten Beinen, aber normaler Körperlänge und -größe entwickeln; andere Anlagen, die bei der Ausbildung der Körpergröße mitwirken, können die Wirkung der Mutation jedoch kompensieren, so dass trotz Betroffenheit ein normales Erscheinungsbild gegeben ist. Berichte zu sekundären Gelenkdefekten, die mit dieser Mutation einhergehen würden, liegen nicht vor. / The test investigates the COL11A2:c.143G>C mutation which has been described as the sole causative mutation of Skeletal Dysplasia 2, a mild form of disproportionate dwarfism in Labrador Retrievers. An 'affected'-predisposition according to this test may lead to a typical phenotype with shortened legs but normal body length and width. Other genes involved in growth may compensate the effects resulting in a normal looking phenotype of affected animals. There are no reports of secondary joint defects associated with this mutation.

ausgegeben am / issued at: 2013 - 07 - 18

Allgemeine Angaben zum Tier stammen vom Eigentümer und/oder der Zuchtorganisation, die hier angegeben sind. Die von Generatio ermittelten Werte basieren auf den zum Zeitpunkt der Analyse geltenden Bedingungen der Leistungserbringung sowie den Allgemeinen Geschäftsbedingungen von Generatio, die auf den Einsendeformularen und/oder unter www.generatio.com veröffentlicht und mit dem Einreichen der Probe anerkannt sind.

General animal informations are provided by the owner and/or the organisation that has been cited above. All statements of Generatio Sol. GmbH are based on the analysis terms and conditions put forth and have been agreed to by the contractor's respective sample submission according to the terms and conditions stated on Generatio Sol. GmbH's order submission forms or websites (www.generatio.com). Copyright: Generatio Sol. GmbH 2013

Tel: +49 (0) 6221 389 353 0 - Fax: +49 (0) 6221 389 353 1 - E-mail: office@generatio.com



www.generatio.com

Tierärztliches Institut für
Molekulare Genetik
Blumenstr. 49
69115 Heidelberg

ISAG-Labcode:
84476

Tierärztliches Institut für Molekulare Genetik
Generatio
Dr. Eberhard Manz
Blumenstrasse 49 - 69115 Heidelberg
Tel: +49 (0) 6221 389 35 30 - Fax: +49 (0) 6221 389 35 31
Dr. med. vet. Eberhard Manz - Generatio Sol. GmbH