

DNA-Profil Anlagen

Predisposition profiling

Ibsen Luruper Brun Gammel Dansk

Hund Dog

Spezies / Species

Labrador Retriever Labrador Retriever

Rasse / Race



Tierärztliches Institut für
Molekulare Genetik
Blumenstr. 49
69115 Heidelberg

ISAG-Labcode:
84476

Allgemeine Angaben zum Tier / General animal information

Geburtsdatum / Date of birth: 2010 - 10 - 14
Geschlecht / Gender: männlich / male
Zuchtbuchnummer / Studbook number: DRC-L 1015832
Kennzeichen / Markings: 276097200925005
Eigentümer / Owner: Christoph Kirchberg
Lütgenberg 18
38228 Salzgitter
Organisation / Organisation: Deutscher Retriever Club e.V., DRC

DNA-Analysedaten / DNA analysis data

Probennummern / Labsample number(s): drclr13-77

Untersuchung / Test: CNM

Befund / Statement: N / N

Eigenschaft / Characteristic: Zentronukleäre Myopathie / Centronuclear Myopathy

Untersuchte Variation(en) / Investigated variation(s): PTPLA *g9459-9460ins236 (PTPLAalf)

Wiss. Basis der Untersuchung / Scientific basis of the investigation: Pele et al., Hum. Mol. Genet. (2005) Vol. 14, No 11, 1417-1427 / Tiret et al., Hum. Genet. (2003) 113: 297-306 / Gentilini et al., J. Vet. Diag. Invest. (2011) Vol. 23, Issue 1, 124-126

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

N/N	frei - Wildtyp, die Mutation wird nicht vererbt / free - wild type
CNM/N	Träger der Mutation (mischerbig) / Carrier of mutant allele (heterozygous)
CNM/CNM	betroffen - reinerbig für die Mutation / affected - homozygous mutation

Die hier getestete PTPLA_alf-Mutation ist als die auslösende Mutation für erbliche CNM/HMLR beim Labrador Retriever beschrieben. CNM entsteht, wenn die PTPLA_alf-Mutation reinerbig (homozygot) vorliegt; Tiere ohne PTPLA_alf- Anlage und Träger werden die Krankheit nicht entwickeln. Nach dem derzeitigen Stand der Wissenschaft liegt die Häufigkeit des mutierten Allels bei weniger als 0,5%. / The PTPLA_alf mutation tested herein has been described as being the cause for inherited CNM/HMLR in Labrador Retrievers. An animal is affected and will develop CNM if the mutated allele is present in both copies of PTPLA (homozygous). Carriers of the mutant allele and animals with the wild-type genotype (free) will not develop the disease. Current state of the art estimates the frequency of the mutated allele for less than 0,5%.

GEN GENERATIO SOL. GMBH
Tierärztliches Institut für Molekulare Genetik
Dr. Eberhard Manz

Blumenstrasse 49 · 69115 Heidelberg
Tel. 06221-389 35 30 · Fax 06221-389 35 31
office@generatio.com · www.generatio.com

ausgegeben am / issued at: 2013 - 07 - 25

Dr. med. vet. Eberhard Manz - Generatio Sol. GmbH

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 zur 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