

DNA-Profil Anlagen / *Predisposition profiling*

Both Sides Abacab

Spezies / *Species*: Hund / *Dog*
Rasse / *Breed*: Labrador Retriever
Geburtsdatum / *Date of birth*: 2009 - 11 - 07
Geschlecht / *Gender*: weiblich / *female*
Zuchtbuchnummer / *Studbook number*: DRC-L 0914956
Kennzeichen / *Markings*: 982000088310739
Organisation / *DNA-Program*: Deutscher Retriever Club e.V., DRC
Eigentümer / *Owner*: M. u. T. Kurfürst
65388 Schlangenbad, Über den Wiesen 5



www.generatio.com

Generatio Sol. GmbH
Tierärztliches Institut für
Molekulare Genetik
Blumenstr. 49, 69115
Heidelberg

ISAG Institutional
Membership number:
84476

Untersuchung / *Test*: SD2/MFD-LR

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

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

Befund / *Statement*: N / N

Probennummern / *Labsample number(s)*: #dog11-68, drclr11-46

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

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 - 11 - 15

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

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