

DNA Test: PSSM1***

Artikelcode: PSH128

Polysaccharide Storage Myopathy 1 (PSSM1)

generatio
Center for Animal Genetics

Center for Animal Genetics (CAG)
& Animal Trust Center
Heidelberg / Tübingen – Germany
www.generatio.com

**Santo Scuro**Tierart | Species: **Pferd / Horse**Rasse | Breed: **Trakehner**Geschlecht | Sex: **männlich / male**Geburtsdatum | Date of birth: **14.04.2018**Reg.-Nr. Verein/Verband | Organisation No: **DE409090260518 (PKB)**Chipnr./Tätowierung | Chip/Tattoo: **keine Angabe**

Zuchtstätte | Origin:

registriert für | registered with: **Peter Richterich**Organisation | DNA program: **Einsendungen Pferdeklinik auf Boyenstein, Dr. Richterich****Untersuchte Probe | Sample**Nr. | No: **CAG20-2347**Material: **Haarwurzeln | hair roots**Medium: **Beutel | pouch**

erfasst | received:

Verfahren | ProcedureRef. 1: **McCue et al., 2008; doi: 10.1016/j.ygeno.2008.01.011**Ref. 2: **Methode: Sequenzierung / sequencing**Untersuchte Varianten | Variants included: **GYS1 c.926G>A**Ausführendes Labor | Testing laboratory: **Partnerlabor**

Zeuge der Probenahme | Witness:

Ergebnis | Result **n / n****normal
normal****Befunderläuterung | Explanation of results**

n / n : Das Pferd besitzt keine Anlagen für PSSM1 und kann diese somit nicht an Nachkommen weitergeben.

n / n : The horse has no copy of the genetic variant causative for PSSM1 and therefore cannot pass it on to its offspring.

Testinformation | Test Information

Der Test untersucht, ob die für PSSM1 ursächliche Veränderung (c.926G>A) im GYS1 Gen vorliegt. Der Erbgang ist unvollständig autosomal-dominant. Pferde mit einer (n/P1) oder zwei (P2/P2) Kopien der PSSM1-Mutation haben ein Risiko, die Symptome von PSSM1 zu entwickeln. Pferde mit zwei Kopien der Genvariante (P1/P1) zeigen ein höheres Risiko. Die Untersuchung erfolgt in einem Partnerlabor.

The test detects the c.926G>A mutation in the GYS1 gene which is causative for Polysaccharide Storage Myopathy 1 (PSSM1). The inheritance is incomplete autosomal dominant. Horses with one or two copies of the genetic variant (n/P1 or P1/P1) are at risk to develop symptoms of PSSM1; those with two copies have a higher risk. The test is carried out in a partner laboratory.



Das PDF-Original ist mittels einer elektronischen, nicht sichtbaren Unterschrift des Laborleiters, Dr. Eberhard Manz, freigegeben. Für die **Unterschriftsprüfung** verwenden Sie bitte die Funktion 'SignCheck' unter www.generatio.com.

The PDF document has been signed by an electronic, but invisible signature of Dr. Eberhard Manz, who is authorizing this report. For signature verification, please use the 'SignCheck' function at www.generatio.com.

Auftraggeber | Customer: **Pferdeklinik auf Boyenstein**Auftragseingang | Order date: **15.09.2023**Auftragsnr. | Order ID: **278901**Fertigstellung | Date completed: **15.09.2023**Datum der Zertifikatsausfertigung | Date of report issue: **15.09.2023**

Dieses Zertifikat ersetzt den bestehenden Bericht mit ID | This certificate replaces an existing report with ID:

Die Angaben zum Tier, von dem die untersuchte Probe stammen soll, beruhen auf den Angaben des Auftraggebers und unterliegen dessen alleiniger Verantwortung. Die Leistungserbringung erfolgt gemäß den Allgemeinen Geschäftsbedingungen von Generatio, die unter www.generatio.com veröffentlicht und mit dem Einreichen der Probe anerkannt worden sind.

Information about the animal from which the investigated sample has been taken are provided by the orderer as cited above and are subject to the orderer's sole responsibility. All statements of Generatio GmbH are based on the terms and conditions put forth on our websites (www.generatio.com) and have been agreed to by the orderer's sample submission. Copyright: Generatio GmbH 2020