

DNA Test: JME

Artikelcode: GSD561



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

Generalisierte/Juvenile myoklonische Epilepsie

**Nakawa's Be Loved By Muse**

Tierart | Species: Hund / Dog

Rasse | Breed: Rhodesian Ridgeback

Geschlecht | Sex: männlich / male

Geburtsdatum | Date of birth: 23.03.2015

Reg.-Nr. Verein/Verband | Organisation No: SE22477/2015

Chipnr./Tätowierung | Chip/Tattoo: 752096700036033

Zuchtstätte | Origin:

registriert für | registered with: Jarmila Nahálková

Organisation | DNA program:

Untersuchte Probe | Sample

Nr. | No: 2002001386

Material: Schleimhautabstrich | mucosal swab

Medium: Tupfer | swab

erfasst | received: 21.12.2020

Verfahren | ProcedureRef. 1: Wielander et al., 2017 www.pnas.org/cgi/doi/10.1073/pnas.1614478114

Ref. 2: Methode: Sequenzierung / sequencing

Untersuchte Varianten | Variants included: c564_567delAGAC

Ausführendes Labor | Testing laboratory: Generatio

Zeuge der Probenahme | Witness:

Ergebnis | Result N / N**gesund - reinerbig frei**
healthy - homozygous normal**Befunderläuterung | Explanation of results**

N / N : frei - Wildtyp.

Beide Kopien des Gens DIRAS1 sind normal, unverändert in Bezug auf die untersuchte Mutation. Freie Tiere erkranken nicht an myoklonischer Epilepsie und können die Mutation nicht vererben; sie können mit freien Tieren und Trägartieren verpaart werden.

N / N : free - wild type.

Both copies of DIRAS1 are normal and functional with respect to the investigated mutation. Free animals will not develop myoclonic epilepsy and will not inherit the mutation to their offspring. Free animals can be mated to both normal and carrier dogs.

Testinformation | Test Information

Der Test untersucht, ob der Hund die Mutation c564_567delAGAC im Gen DIRAS1 trägt. Diese ist nach dem gegenwärtigen Stand der Wissenschaft die Ursache für die generalisierte myoklonische Epilepsie beim Rhodesian Ridgeback. Der Erbgang ist monogen autosomal-rezessiv, d.h. es genügt 1 unverändertes, normales DIRAS1-Gen, damit dessen Funktion erhalten bleibt und die Krankheit nicht ausbricht. Sind beide Genkopien defekt erkranken die Tiere im Alter von 6 Wochen bis 18 Monaten, weshalb die Bezeichnung juvenile myoklonische Epilepsie (JME) gebräuchlich ist.

The test investigates if the dog harbours the c564_567delAGAC mutation in the gene DIRAS1. According to the current state of art this mutation is the cause for generalized myoclonic epilepsy in Rhodesian Ridgebacks. The defect has an autosomal-recessive mode of inheritance, a single functional copy is sufficient to maintain the gene's function and preventing onset of the disease. Myoclonic epilepsy affects young dogs between 6 week and 18 month so juvenile myoclonic epilepsy (JME) is a common synonymous term.



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: Jarmila Nahálková

Auftragseingang | Order date: 13.01.2021

Auftragsnr. | Order ID: 168254

Fertigstellung | Date completed: 20.01.2021

Datum der Zertifikatsausfertigung | Date of report issue: 20.01.2021

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