

**DNA Test: MIM-6 Var. (vormals "PSSM2")****Muskel - Integritäts - Myopathie (MIM)**Tiername: Silvretta

Tierart: Pferd

Rasse: Englisches Vollblut

Geschlecht: -

Geburtsdatum: keine Angabe

Reg.-Nr. Verein/Verband: -

Chipnr./Tätowierung: 27602000065903

Zuchtstätte: -

Registriert für: Regina Fülle

Organisation: -

DNA-Programm: -

**Befunde der untersuchten Genvarianten** (Details siehe Seite 2)**P2** n / n reinerbig I normal**P3** n / n reinerbig I normal**P4** n / n reinerbig I normal**Px** n / Px mischerbig I erhöhte Anfälligkeit**P8** n / n reinerbig I normal**K1** n / n reinerbig normal

Untersuchte Probe: Labornummer: 2002402730

erfasst am: 19.12.2024

Material: Haarwurzeln

Medium: Beutel

Zeuge der Probenahme: -

Auftraggeber: Regina Fülle

Auftragsnummer: 317396

Auftragseingang: 16.12.2024

Fertigstellung: 15.01.2025

**Verfahren**

Ref. 1: EquiSeq

Ref. 2: Illumina Genotyping Beadchip Equine80selectPL (consortium version)

Marker (-Panel): P2, P3, P4, Px, P8, K1

Ausführendes Labor: Generatio

Auswertung: Generatio

Prüfbericht gemäß DIN EN ISO/IEC 17025:2018 – Report ID: 260672

Datum der Ausstellung: 15.01.2025

Korrekturbericht ID: ersetzt ID:

Datum der Ausstellung:

Das ausführende Labor ist für das unter Ref.2 angegebene Verfahren akkreditiert nach DIN EN ISO/IEC 17025:218.

Die Angaben zum Tier, von dem die untersuchte Probe stammen soll, beruhen auf den Angaben des Auftraggebers und unterliegen dessen alleiniger Verantwortung. Mit dem Einreichen der Probe gelten die Allgemeinen Geschäftsbedingungen von generatio, die Sie unter [www.generatio.com](http://www.generatio.com) finden.

Das Originaldokument des Prüfberichts ist eine elektronisch geschützte PDF-Datei mit der nicht sichtbaren digitalen Unterschrift des Laborleiters, Dr. Eberhard Manz. Für die Prüfung der Originalität laden Sie das PDF bitte in unsere Online-Funktion SignCheck unter: [www.generatio.de](http://www.generatio.de)



SignCheck ATC



## DNA Test: MIM-6 Var. (vormals "PSSM2")

### Muskel - Integritäts - Myopathie (MIM)

MIM ist eine Form der Belastungsmiopathie, bei der die Struktur und Funktion der Muskelzellen beeinträchtigt ist. Die Symptomatik reicht von subklinischen bis zu sehr schweren Fällen. Der „MIM-6 Var. Test“ bündelt die derzeit bekannten Genvarianten (P2, P3, P4, Px, P8, K1), die als erbliche Risikofaktoren für die Entwicklung einer MIM beschrieben sind. Belastungsmiopathien gehören zu den komplexen Erkrankungen mit genetischer Komponente. Neben genetischen Faktoren tragen auch bestimmte Lebensumstände zur Anfälligkeit für die Entwicklung von Symptomen bei. Bekannt ist der Einfluss von Alter, Fütterung, Training und Standortwechseln. Der DNA-Test ermittelt, ob eine Genetische Veranlagung vorliegt. Wann und unter welchen Umständen eine Störung manifestiert, hängt vom Zusammenwirken der gesamten individuellen Faktoren ab.

Tiername: Silvretta

#### **P2** n / n reinerbig | normal

P2 ist der Name einer Variante des MYOT-Gens (Myotilin). P2 gilt als erbliche Veranlagung für die Entwicklung von Symptomen einer Belastungsmiopathie des MIM-Typus. Auf beiden Kopien des MYOT-Gens konnte im untersuchten Bereich die Mutation, die zur P2-Variante führt, NICHT nachgewiesen werden. Eine P2 bedingte Anfälligkeit ist nicht gegeben, und eventuell vorliegende Symptome beruhen nicht auf dem für MYOT/P2 beschriebenen Risiko. Bei Paarungen werden nur Wildtyp-Anlagen weitergegeben werden.

#### **P3** n / n reinerbig | normal

P3 ist der Name einer Variante des FLNC-Gens (Filamin C). P3 gilt als erbliche Veranlagung für die Entwicklung von Symptomen einer Belastungsmiopathie des MIM-Typus. Auf beiden Kopien des FLNC - Gens konnte im untersuchten Bereich die Mutation, die zur P3-Variante führt, NICHT nachgewiesen werden. Eine P3 bedingte Anfälligkeit ist nicht gegeben, und eventuell vorliegende Symptome beruhen nicht auf dem für FLNC/P3 beschriebenen Risiko. Bei Paarungen werden nur Wildtyp-Anlagen weitergegeben werden.

#### **P4** n / n reinerbig | normal

P4 ist der Name einer Variante des MYOZ3-Gens. P4 gilt als erbliche Veranlagung für die Entwicklung von Symptomen einer Belastungsmiopathie des MIM-Typus. Auf beiden Kopien des MYOZ3 - Gens konnte im untersuchten Bereich die Mutation, die zur P4-Variante führt, NICHT nachgewiesen werden. Eine P4 bedingte Anfälligkeit ist nicht gegeben, und eventuell vorliegende Symptome beruhen nicht auf dem für MYOZ3/P4 beschriebenen Risiko. Bei Paarungen werden nur Wildtyp-Anlagen weitergegeben werden.

#### **Px** n / Px mischerbig | erhöhte Anfälligkeit

Px ist der Name einer Variante des CACNA2D3-Gens. Px gilt als erbliche Veranlagung für die Entwicklung von Symptomen einer Belastungsmiopathie. Die zu Px führende Mutation konnte im untersuchten Bereich in einer der beiden CACNA2D3-Genkopien nachgewiesen werden. Die CACNA2D3/Px-Anlage wird im Mittel an 50% der Nachkommen weitergegeben werden.

#### **P8** n / n reinerbig | normal

P8 ist der Name einer Variante des PYROXD1-Gens. P8 gilt als erbliche Veranlagung für die Entwicklung von Symptomen einer Belastungsmiopathie des MIM-Typus. Auf beiden Kopien des PYROXD1 - Gens konnte im untersuchten Bereich die Mutation, die zur P8-Variante führt, NICHT nachgewiesen werden. Eine P8 bedingte Anfälligkeit ist nicht gegeben, und eventuell vorliegende Symptome beruhen nicht auf dem für PYROXD1/P8 beschriebenen Risiko. Bei Paarungen werden nur Wildtyp-Anlagen weitergegeben werden.

#### **K1** n / n reinerbig | normal

K1 ist der Name einer Variante des COL6A3-Gens. K1 gilt als erbliche Veranlagung für die Entwicklung von Symptomen einer Belastungsmiopathie des MIM-Typs. Auf beiden Kopien des COL6A3 - Gens konnte im untersuchten Bereich die Mutation, die zur K1-Variante führt, NICHT nachgewiesen werden. Eine K1 bedingte Anfälligkeit ist nicht gegeben, und eventuell vorliegende Symptome beruhen nicht auf dem für COL6A3/K1 beschriebenen Risiko. Bei Paarungen werden nur Wildtyp-Anlagen weitergegeben werden.



Das Originaldokument des Prüfberichts ist eine elektronisch geschützte PDF-Datei mit der nicht sichtbaren digitalen Unterschrift des Laborleiters, Dr. Eberhard Manz. Für die Prüfung der Originalität laden Sie das PDF bitte in unsere Online-Funktion SignCheck unter: [www.generatio.de](http://www.generatio.de)



SignCheck ATC

ISAG



**DNA Test: MIM-6 Var. (prev. "PSSM2")****Muscle - Integrity - Myopathie (MIM)**Animal Name: Silvretta

Species: Horse

Breed: Thoroughbred

Sex: -

Date of birth: keine Angabe

Organisation N°: keine Angabe

Chip/Tattoo: 27602000065903

Origin: -

Registered with: Regina Fülle

Organisation: -

DNA-Program: -

**Results of markers examined** (For details see page 2):**P2** n / n homozygous | normal**P3** n / n homozygous | normal**P4** n / n homozygous | normal**Px** n / Px Heterozygous | Increased susceptibility**P8** n / n homozygous | normal**K1** n / n homozygous normal

Sample:

Laboratory number: 2002402730

received: 19.12.2024

Material: hair roots

Medium: pouch

Witness: -

Customer:

Regina Fülle

Order ID:

317396

Order Date: 16.12.2024

Date completed: 15.01.2025

**Procedure**

Ref. 1: EquiSeq

Ref. 2: Illumina Genotyping Beadchip Equine80selectPL (consortium version)

Marker (-Panel): P2, P3, P4, Px, P8, K1

Testing laboratory: Generatio

Evaluation: Generatio

Test report according to DIN EN ISO/IEC 17025:2018 – Report ID: 260672

Date of report issue: 15.01.2025

New Report ID: replaces ID:

Date of report issue:

The laboratory performing the test is accredited for the procedure specified under Ref.2 in accordance with DIN EN ISO/IEC 17025:218. The information on the animal from which the sample is to be analyzed is based on the information provided by the client and is the sole responsibility of the client. By submitting the sample, the General Terms and Conditions of generatio apply, which can be found [www.generatio.com](http://www.generatio.com).



The original document of the test report is an electronically protected PDF file with the invisible digital signature of the laboratory manager, Dr. Eberhard Manz. To check the originality, please upload the PDF to our online SignCheck function at: [www.generatio.de](http://www.generatio.de)



SignCheck ATC



## DNA Test: MIM-6 Var. (prev. "PSSM2")

### Muscle - Integrity - Myopathie (MIM)

MIM is a form of equine exertional myopathy in which the structure and function of the muscle cells are so severely impaired that the characteristic symptoms occur. The symptoms range from subclinical to very severe cases. The 'MIM-6 test' bundles the currently known gene variants (P2, P3, P4, P8, Px, K1), which have been described as hereditary risk factors for the development of MIM. Horses that have one or more variants show an increased susceptibility. Individual genetic risk factors, such as the gene variants tested here, make horses susceptible to certain life circumstances or stressful situations. The influence of age, feeding, training and changes of location is known. The DNA test determines whether there is a predisposition. When and under what circumstances a disorder manifests itself depends on the interaction of all the individual factors.

Animal name: Silvretta

#### P2 n / n homozygous | normal

P2 is the name of a variant of the MYOT (Myotilin) gene. The P2 genetic variant predisposes an animal to the development of symptoms of MIM-associated exertional myopathy. The P2 variant was NOT detected in either copy of the MYOT gene. There is no P2-related susceptibility, and any given symptoms are not based on the risk described for MYOT/P2. In mating, only wild-type alleles will be passed on to offspring.

#### P3 n / n homozygous | normal

P3 is the name of a variant of the FLNC (Filamin C) gene. The P3 genetic variant predisposes an animal to the development of symptoms of MIM-associated exertional myopathy. The P3 variant was NOT detected in either copy of the FLNC gene; There is no P3-related susceptibility, and any given symptoms are not based on the risk described for FLNC/P3. In mating, only wild-type alleles will be passed on to offspring.

#### P4 n / n homozygous | normal

P4 is the name of a variant of the MYOZ3 (Myozenin 3) gene. The P4 genetic variant predisposes an animal to the development of symptoms of MIM-associated exertional myopathy. The P4 variant was NOT detected in either copy of the MYOZ3 gene. There is no P4-related susceptibility, and any given symptoms are not based on the risk described for MYOZ3/P4. In mating, only wild-type alleles will be passed on to offspring.

#### Px n / Px Heterozygous | Increased susceptibility

Px is the name of a variant of the CACNA2D3 gene. The Px genetic variant predisposes an animal to the development of symptoms of MIM-associated exertional myopathy. In the analyzed region of the CACNA2D3 gene the Px causing mutation was detected in one of the two CACNA2D3 gene copies. On average, the CACNA2D3/Px variant will be passed on to 50% of the offspring.

#### P8 n / n homozygous | normal

P8 is the name of a variant of the PYROXD1 gene. The P8 genetic variant predisposes an animal to the development of symptoms of MIM-associated exertional myopathy. The P8 variant was NOT detected in either copy of the PYROXD1 gene. There is no P8-related susceptibility, and any given symptoms are not based on the risk described for PYROXD1/P8. In mating, only wild-type alleles will be passed on to offspring.

#### K1 n / n homozygous normal

K1 is the name of a variant of the COL6A3 gene. The K1 genetic variant predisposes an animal to the development of symptoms of MIM-associated exertional myopathy. The K1 variant was NOT detected in either copy of the COL6A3 gene. There is no K1-related susceptibility, and any given symptoms are not based on the risk described for COL6A3/K1. In mating, only wild-type alleles will be passed on to offspring.



The original document of the test report is an electronically protected PDF file with the invisible digital signature of the laboratory manager, Dr. Eberhard Manz. To check the originality, please upload the PDF to our online SignCheck function at: [www.generatio.de](http://www.generatio.de)



SignCheck ATC

