



20/10/2015

8700 2321 5686 618

Sini-Minin Don Huan, Pinsi

**Rekisterinimi:** Sini-Minin Don Huan  
**Lempinimi:** Aatu  
**Rekisterinro:** FIN3270/05  
**Mikrosirunro:** 246098100152317  
**Rotu:** Pinsi  
**Sukupuoli:** Uros

**Omistaja:** Sonja Särkkä  
**Maa:** Suomi  
**Testaus suoritettu:** 2/3/2015  
**DNA-tunniste:**  
ISAG-standardiin perustuva DNA-tunniste



Eläinlääkäri tai muu auktorisoitu näytteenottaja on tarkastanut koiran tunnistetiedot näytteenoton yhteydessä: **Kyllä**

## Tulokset - Rodussa tunnetut perinnölliset sairaudet

Sairaus	Tyyppi	Periytymismalli	Tulos
Maligni hypertermia	Lääkeaineherkkyydet	Autosomaalinen vallitseva	Normaali

*Mikäli koirasi saa yksittäisen sairaustestin tulokseksi kantaja tai sairas, jaa tieto testituloksesta myös eläinlääkärille. Huomioithan kuitenkin, että sairauden puhkeamiseen, ilmenemiseen ja vakavuuteen voivat vaikuttaa myös muut perintö- ja ympäristötekijät.*

Genoscooper Oy:n puolesta,

SIGNATURE

Jonas Donner,  
geneetikko ja tutkimusjohtaja  
Genoscooper Oy



20/10/2015

8700 2321 5686 618

Sini-Minin Don Huan, Pinseri

**Rekisterinimi:** Sini-Minin Don Huan

**Lempinimi:** Aatu

**Rekisterinro:** FIN3270/05

**Mikrosirunro:** 246098100152317

**Rotu:** Pinseri

**Sukupuoli:** Uros

**Omistaja:** Sonja Särkkä

**Maa:** Suomi

**Testaus suoritettu:** 2/3/2015

**DNA-tunniste:**

ISAG-standardiin perustuva DNA-tunniste



Eläinlääkäri tai muu auktorisoitu näytteenottaja on tarkastanut koiran tunnistetiedot näytteenoton yhteydessä: **Kyllä**

## Tulokset - Ominaisuudet - sivu 1/2

Ominaisuus	Genotyyppi	Kuvaus
Väri lokus E (Maski ja resessiivinen punainen)	E/E	E-lokus ei vaikuta koiran turkin väriin.
Väri lokus B (Ruskea)	B/B    B/bd    bd/bd	Koiralla ei todennäköisesti ole ruskea turkki.
Väri lokus K (Dominanttimusta)	ky/ky	Koiralla ei todennäköisesti ole musta turkki.
Väri lokus A (Agouti)	at/at	Koiralla on todennäköisesti geneettisesti tan-merkit tai satulakuviointi.
Väri lokus H (Harlekiini)	h/h	Koiralla ei ole harlekiinikuviointia.

Genoscooper Oy:n puolesta,

SIGNATURE

Jonas Donner,  
geneetikko ja tutkimusjohtaja  
Genoscooper Oy



20/10/2015

8700 2321 5686 618

Sini-Minin Don Huan, Pinsi

**Rekisterinimi:** Sini-Minin Don Huan

**Lempinimi:** Aatu

**Rekisterinro:** FIN3270/05

**Mikrosirunro:** 246098100152317

**Rotu:** Pinsi

**Sukupuoli:** Uros

Eläinlääkäri tai muu auktorisoitu näyttönottaja on tarkastanut koiran tunnistetiedot näyttönoton yhteydessä: **Kyllä**

**Omistaja:** Sonja Särkkä

**Maa:** Suomi

**Testaus suoritettu:** 2/3/2015

**DNA-tunniste:**

ISAG-standardiin perustuva DNA-tunniste



## Tulokset - Ominaisuudet - sivu 2/2

Ominaisuus	Genotyyppi	Kuvaus
Partaisuus eli furnishings / Epätäydellinen turkki portugalivesikoiralla (merkkigeenitesti)	GG/CC	Koira ei todennäköisesti ilmennä partaisuutta.
Koiran paino (insuliinin kaltainen kasvutekijä 1, IGF1-geenin variantti)	A/A	Koira on homotsygootti alleelin suhteen, joka tyypillisesti periytyy pienen painon kanssa. Tämä genotyyppi on yleinen esim. yorkshirenterrierillä, chihuahualla ja kiinanharjakoiralla.
Kallonmuoto (pitkä kuono vs lyhyt kuono, BMP3 -geenin variantti)	C/C	Koirasi kantaa kahta kopiota alleelistä, jota havaitaan tyypillisesti pitkäkuonoisilla roduilla, esimerkiksi salukeilla, collieilla ja irlanninsusikoirilla.
Pystykorvaisuus (pystykorvaisuus vs luppakorvaisuus), variantti chr10:11072007	T/T	Koira on homotsygootti geneettisen variantin suhteen, joka on yhdistetty pystykorvaisuuden kanssa. Tämä genotyyppi on yleinen esimerkiksi suomenpystykorvilla, saksanpaimenkoirilla, samojedinkoirilla, terriereillä sekä collie-sukuisilla roduilla.
Luonnon töpöhäntäisyys (T-box mutaatio)	C/C	Koira ei kanna perimässään töpöhäntäisyyteen yhdistettyä geenimuotoa ja on siksi todennäköisesti ilmiänsultaan pitkähäntäinen.
Kiharakarvaisuus	T/C	Koira on geneettisesti kiharakarvainen. Dominoiva kiharakarvaisuuden alleeli peittää suorakarvaisuuden alleelin vaikutuksen.
Turkin pituus / "Fluffy" Welsh Corgeilla	G/G	Koira kantaa kahta kopiota alleelistä, joka periytyy tyypillisesti lyhytkarvaisen turkin kanssa.
Pienikokoisuus (insuliinin kaltainen kasvutekijä 1 reseptori, IGF1R-geeni)	G/G	Koirasi on homotsygoottinen alleelin suhteen, joka tyypillisesti löytyy suurikokoisista roduista (säkäkorkeus > 25,4 cm).

Genoscooper Oy:n puolesta,



SIGNATURE

Jonas Donner,  
geneetikko ja tutkimusjohtaja  
Genoscooper Oy



20/10/2015

8700 2321 5686 618

Sini-Minin Don Huan, Pinseri

## Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 1/8



### Verisairaudet

#### Sairaus

Fosfofruktokinaasin puutos  
Glanzmannin trombastenia tyyppi I, alun perin pyreneittenkoirilta löydetty mutaatio  
Hemofilia A; alun perin saksanpaimenkoiralta löydetty mutaatio  
  
Hemofilia B (2 mutations)  
  
May-Hegglin anomalia (MHA)  
Pyruvaattikinaasin puutos (4 mutations)  
Syklinen neutropenia (harmaan collien syndrooma)  
TNS-oireyhtymä (Trapped Neutrophil Syndrome)  
Tekijä VII puutos  
Virheellisestä P2RY12 -reseptoriproteiinista johtuva verenvuotosairaus  
Von Willebrandin tauti (vWD), tyyppi II

#### Periytymismalli

Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä  
  
Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt  
Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt  
Autosomaalinen vallitseva  
Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä

#### Tulos

Normaali  
Normaali  
  
Normaali  
Normaali  
Normaali  
Normaali  
Normaali  
Normaali  
Normaali  
Normaali



20/10/2015

8700 2321 5686 618

Sini-Minin Don Huan, Pinseri

## Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 2/8



### Silmäsairaudet

#### Sairaus

ADPRA (Autosomal Dominant Progressive Retinal Atrophy)  
Akromatopsia eli tappisolurappeuma, alun perin lyhytkarvaiselta saksanseisojalta löydetty mutaatio  
Karkeakarvaisen mäyräkoiran tappisolu-sauvasolu -dystrofia (crd SWD)  
Koiran multifokaalinen retinopatia 1 (CMR1), mastiffiroitujen mutaatio  
Koiran multifokaalinen retinopatia 2 (CMR2); alun perin coton de tulearilta löydetty mutaatio  
Koiran multifokaalinen retinopatia 3 (CMR3); mutaatio 2, alun perin lapinporokoiralta löydetty mutaatio  
Kultaisenoutajan PRA 1 (GR\_PRA1)  
Perinnöllinen harmaakaihi (PHC); alun perin australianpaimenkoiralta löydetty mutaatio  
Primaari avokulmaglaukooma (POAG), alun perin beaglelta löydetty mutaatio  
Primaari linssiluksaatio (PLL)  
Sauvasolu-tappisolu -dysplasia 1 ja 1a (rcd1 ja rcd1a) (2 mutations)  
Sauvasolu-tappisolu -dysplasia 3 (rcd3)  
Tappisolu-sauvasolu -dystrofia 1 (cord1-PRA/crd4)  
  
X-kromosomiin kytketty PRA1 (XLPRA1)  
  
X-kromosomiin kytketty PRA2 (XLPRA2)  
  
Yleistynyt PRA (gPRA)

#### Periytymismalli

Autosomaalinen vallitseva  
Autosomaalinen peittyvä  
  
Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä  
  
Autosomaalinen peittyvä  
  
Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen vallitseva (epätäydellinen penetranssi)  
Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä (epätäydellinen penetranssi)  
Peittyvä, X-kromosomiin kytketty  
Peittyvä, X-kromosomiin kytketty  
Autosomaalinen peittyvä

#### Tulos

Normaali  
Normaali  
  
Normaali  
Normaali  
Normaali  
  
Normaali  
  
Normaali  
Normaali  
Normaali  
Normaali  
Normaali  
Normaali  
Ei tulosta  
Normaali



20/10/2015

8700 2321 5686 618

Sini-Minin Don Huan, Pinsi

## Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 3/8

### Endokrinologiset sairaudet

#### Sairaus

Synnynnäinen kilpirauhasen vajaatoiminta, alun perin amerikankääpiökettuterrieriltä ja rottaterrieriltä löydetty mutaatio

#### Periytymismalli

Autosomaalinen peittyvä

#### Tulos

Normaali



### Immunologiset sairaudet

#### Sairaus

C3-puutos

X-SCID (X-Linked Severe Combined Immunodeficiency) (2 mutations)

#### Periytymismalli

Autosomaalinen peittyvä

Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt

#### Tulos

Normaali

Normaali



20/10/2015

8700 2321 5686 618

Sini-Minin Don Huan, Pinsi

## Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 4/8

### Munuaissairaudet

#### Sairaus

Hyperurikosuria  
Polykystinen munuaissairaus (BTPKD)  
Primaari hyperoksaluria, alun perin coton de tulearilta löydetty mutaatio  
X-kromosomiin kytkeytynyt perinnöllinen nefropatia (XLHN)

#### Periytymismalli

Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen vallitseva  
Autosomaalinen peittyvä  
Peittyvä, X-kromosomiin  
kytkeytynyt

#### Tulos

Normaali  
Normaali  
Normaali  
Normaali





20/10/2015

8700 2321 5686 618

Sini-Minin Don Huan, Pinseri

## Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 5/8



### Metaboliset sairaudet

#### Sairaus

Akatalasia  
Glykogeenin kertymäsairaus, tyyppi IIIa (GSD IIIa)  
Glykogeenin kertymäsairaus, tyyppi Ia (GSD Ia)  
Mukopolysakkaridoosi, tyyppi IIIA (MPS IIIA), alun perin mäyräkoirilta löydetty mutaatio  
Mukopolysakkaridoosi, tyyppi VII (MPS VII); alun perin brasilianterrieriltä löydetty mutaatio  
Pompen tauti  
Pyruvaattihydrogenaasifosfataasi 1 (PDP1) - entsyymin puutos

#### Periytymismalli

Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä  
  
Autosomaalinen peittyvä  
  
Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä

#### Tulos

Normaali  
Normaali  
Normaali  
Normaali  
  
Normaali  
  
Normaali  
Normaali

### Lihassairaudet

#### Sairaus

Cavalierkingcharlesinspanielin lihasdystrofia (CKCS-MD)  
  
Duchennen lihasdystrofia, DMD  
  
Duchennen lihasrappeumatauti (DMD), welsh corgi pembrokelta löydetty mutaatio  
Myotonia; alun perin kääpiösnautserilta löydetty mutaatio  
X-kromosomiin kytkeytynyt myotubulaarinen myopatia

#### Periytymismalli

Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt  
Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt  
Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt  
Autosomaalinen peittyvä  
Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt

#### Tulos

Normaali  
  
Normaali  
  
Normaali  
Normaali  
Normaali





20/10/2015

8700 2321 5686 618

Sini-Minin Don Huan, Pinseri

## Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 6/8

### Neurologiset sairaudet

#### Sairaus

Aikuistyyppin neuroonaalinen seroidilipofuskiinosisi  
Hyperpleksia (Säpsähtelyoireyhtymä)  
L-2-hydroxyglutaric aciduria (L2-HGA) (2 mutations)  
Lagottojen pentuiän epilepsia (BFJE)  
Neonataali enkefalopatia (NEWS)  
Neuroonaalinen seroidilipofuskiinosisi tyyppi 1 (NCL1)  
Neuroonaalinen seroidilipofuskiinosisi tyyppi 10 (NCL10)  
Neuroonaalinen seroidilipofuskiinosisi tyyppi 6 (NCL6)  
Nuoruusiän etenevä polyneuropatia (2 mutations)  
Pentuiän etenevä pikkuaivoataksia; alun perin suomenajokoiralta löydetty mutaatio  
Synnynnäinen neuroaksonaalinen dystrofia (FNAD)  
Synnynnäinen pikkuaivojen kuoren rappeuma, NCCD

#### Periytymismalli

Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä

#### Tulos

Normaali  
Normaali  
Normaali  
Normaali  
Normaali  
Normaali  
Normaali  
Normaali  
Normaali  
Normaali  
Normaali  
Normaali





20/10/2015

8700 2321 5686 618

Sini-Minin Don Huan, Pinsi

## Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 7/8



### Neuromuskulaariset sairaudet

#### Sairaus

Episodic Falling (EF)  
GM1 Gangliosidoosi (3 mutations)  
GM2-gangliosidoosi (Sandhoffin tauti); alun perin toyvillakoiralta löydetty mutaatio  
Krabben tauti; alun perin terriereiltä löydetty mutaatio

#### Periytymismalli

Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä

#### Tulos

Normaali  
Normaali  
Normaali  
Normaali

### Luustosairaudet

#### Sairaus

Kondrodysplasia; alun perin harmaalta norjanhivikoiralta ja karjalankarhukoiralta löydetty mutaatio  
Kraniomandibulaarinen osteopatia (CMO)  
Lievä kondrodysplasia (SD2)  
Osteogenesis imperfecta (OI); alun perin mäyräkoiralta löydetty mutaatio

#### Periytymismalli

Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen vallitseva (epätäydellinen penetranssi)  
Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä

#### Tulos

Normaali  
Normaali  
Normaali  
Normaali



20/10/2015

8700 2321 5686 618

Sini-Minin Don Huan, Pinseri

## Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 8/8



### Ihosairaudet

#### Sairaus

Dystrofinen epidermolysis bullosa  
Epidermolyttinen hyperkeratoosi  
Musladin-Lueken oireyhtymä (MLS)

#### Periytymismalli

Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä

#### Tulos

Normaali  
Normaali  
Normaali

### Muut perinnölliset sairaudet

#### Sairaus

Kuivasilmäisyys- ja kiharakarvaisuusoireyhtymä (CKCSID)  
Narkolepsia; alun perin dobermanilta löydetty mutaatio  
PMDS (Persistent Müllerian Duct Syndrome, pseudohermafroditismi), alun perin kääpiösnautserilta löydetty mutaatio  
Värekarvojen synnynnäinen toimintahäiriö (PCD)

#### Periytymismalli

Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä

#### Tulos

Normaali  
Normaali  
Normaali  
Normaali

Genoscooper Oy:n puolesta,

SIGNATURE

Jonas Donner,  
geneetikko ja tutkimusjohtaja  
Genoscooper Oy



20/10/2015

8700 2321 5686 618

Sini-Minin Don Huan, Pinsi

## LIITE

### Johdatus tulosten raportointiin ja tunnettuihin periytymismalleihin



#### Autosomaalinen peittyvä periytymismalli

*Normaali* - Koira ei kannata testattua sairautta, eikä siis myöskään periä sitä jälkeläisilleen.

*Kantaja* - Koira kantaa yhtä kopiota testatusta mutaatiosta. Kantajat ovat normaalisti terveitä. Ne kuitenkin periyttävät kantamansa mutaation noin puolelle jälkeläisistään.

*Sairas* - Koira kantaa kahta kopiota testatusta mutaatiosta. Sillä voi esiintyä sairauden oireita ja se periyttää sairauden myös jälkeläisilleen.

#### Autosomaalinen vallitseva periytymismalli

*Normaali* - Koira ei kannata testattua sairautta, eikä siis myöskään periä sitä jälkeläisilleen.

*Sairas* - Koira kantaa yhtä tai kahta kopiota testatusta mutaatiosta. Sillä voi esiintyä sairauden oireita. Kummassakin tapauksessa koira periyttää sairauden myös jälkeläisilleen.

#### Peittyvä X-kromosomiin kytkeytynyt periytymismalli

*Normaali* - Koira ei kannata testattua sairautta, eikä siis myöskään periä sitä jälkeläisilleen.

*Kantaja* - Naaraskoira voi kantaa yhtä kopiota testatusta mutaatiosta ilman, että sairaus koskaan ilmenee. Uroskoirat eivät voi olla kantajia.

*Sairas* - Sairas naaraskoira kantaa kahta kopiota testatusta mutaatiosta (yksi kummassakin X-kromosomissa). Sairaalla uroskoiralla on vain yksi kopio mutaatiosta sen X-kromosomissa. Sairaot koirat kärsivät oireista ja periyttävät sairauden myös jälkeläisilleen.

Huomioi, että edellä kuvatut koirilla tunnetut periytymismallit eivät välttämättä aina ole näin yksinkertaistettuja.

### Genoscooper Oy:n vastuunrajoitus

Genoscooperin testauspalvelut ja testitulokset valmistetaan Asiakkaan toimittamien näytteiden ja aineistojen pohjalta, ja Asiakas vastaa toimittamiensa näytteiden laadusta ja sisällöstä. Testitulokset perustuvat huolelliseen normaalien laboratoriotointa ohjaavien periaatteiden ja käytäntöjen noudattamiseen sekä Genoscooperin korkeatasoisen laatuvarmistuksen noudattamiseen. Genoscooper pidättää oikeuden muuttaa, lisätä ja poistaa testauspalveluun kuuluvia testejä, sekä poistaa niistä johdettuja tuloksia, jos uusi tieto kyseenalaistaa tulosten pätevyden.

Lisätietoja osoitteesta: [www.mydogdna.com/legal-notice](http://www.mydogdna.com/legal-notice)