



12/11/2015

8700 2322 0412 059

Diamondfox Miracle Of Skies, Sileäkarvainen collie

Rekisterinimi: Diamondfox Miracle Of Skies

Lempinimi: Väinö

Rekisterinro: F150361/15

Mikrosirunro: 985170002307638

Rotu: Sileäkarvainen collie

Sukupuoli: Uros

Omistaja: Päivi Iivonen

Maa: Suomi

Testaus suoritettu: 12/11/2015

Ei DNA-tunnistetta



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

Tulokset - Rodussa tunnetut perinnölliset sairaudet

Sairaus	Tyyppi	Periytymismalli	Tulos
Syklinen neutropenia (harmaan collien syndrooma)	Verisairaudet	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Von Willebrandin tauti (vWD), tyyppi II	Verisairaudet	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Maligni hypertermia	Lääkeaineherkkyydet	Autosomaalinen vallitseva	Normaali

Mikäli koirasi saa yksittäisen sairaustestin tulokseksi kantaja tai altis, 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



12/11/2015

8700 2322 0412 059

Diamondfox Miracle Of Skies, Sileäkarvainen collie

Rekisterinimi: Diamondfox Miracle Of Skies

Lempinimi: Väinö

Rekisterinro: F150361/15

Mikrosirunro: 985170002307638

Rotu: Sileäkarvainen collie

Sukupuoli: Uros

Omistaja: Päivi Iivonen

Maa: Suomi

Testaus suoritettu: 12/11/2015

Ei DNA-tunnistetta



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 S (Valkokirjavuus)	S/S	Koira on todennäköisesti yksivärinen tai sillä on vähäisiä määriä valkoisia karvoja turkissaan.
Väri lokus H (Harlekiini)	h/h	Koiralla ei ole harlekiinikuviointia.

Genoscooper Oy:n puolesta,



SIGNATURE

Jonas Donner,
geneetikko ja tutkimusjohtaja
Genoscooper Oy



12/11/2015

8700 2322 0412 059

Diamondfox Miracle Of Skies, Sileäkarvainen collie

Rekisterinimi: Diamondfox Miracle Of Skies

Lempinimi: Väinö

Rekisterinro: F150361/15

Mikrosirunro: 985170002307638

Rotu: Sileäkarvainen collie

Sukupuoli: Uros

Omistaja: Päivi Iivonen

Maa: Suomi

Testaus suoritettu: 12/11/2015

Ei DNA-tunnistetta



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

Tulokset - Ominaisuudet - sivu 2/2

Ominaisuus	Genotyyppi	Kuvaus
Partaisuus eli furnishings / Epätäydellinen turkki portugalinvesikoiralla (merkkigeenitesti)	GG/CC	Koira ei todennäköisesti ilmennä partaisuutta.
Koiran paino (insuliinin kaltainen kasvutekijä 1, IGF1-geenin variantti)	G/G	Koira on homotsygootti alleelin suhteen, joka periytyy tyypillisesti suuren painon kanssa. Tätä genotyyppiä havaitaan tavallisesti suurilla roduilla, kuten tanskandoggeilla, newfoundlandinkoirilla ja isosveitsinpaimenkoirilla.
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 kannata perimässään töpöhäntäisyyteen yhdistettyä geenimuotoa ja on siksi todennäköisesti ilmiänsultaan pitkähäntäinen.
Kiharakarvaisuus	C/C	Koira on geneettisesti suorakarvainen.
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



12/11/2015

8700 2322 0412 059

Diamondfox Miracle Of Skies, Sileäkarvainen collie

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 1/8



Verisairaudet

Sairaus

Fosfofruktokinaasin puutos
Glanzmannin trombastenia tyyppi I, alun perin pyreneittenkoirilta löydetty mutaatio
Hemofilia A (3 mutations)
Hemofilia B (5 mutations)
Makrotrombosytopenia
May-Hegglin anomalia (MHA)
Perinnöllinen elliptosytoosi
Prekallikreinin puutos
Pyruvaattikinaasin puutos (5 mutations)
TNS-oireyhtymä (Trapped Neutrophil Syndrome)
Tekijä VII puutos
Thrombopathia (3 mutations)
Valkosolujen kiinnittymisvajaussyndrooma, tyyppi III (CLAD)
Virheellisestä P2RY12 -reseptoriproteiinista johtuva verenvuotosairaus

Periytymismalli

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



12/11/2015

8700 2322 0412 059

Diamondfox Miracle Of Skies, Sileäkarvainen collie

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 2/8



Silmäsairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
ADPRA (Autosomal Dominant Progressive Retinal Atrophy)	Autosomaalinen vallitseva	Normaali
Akromatopsia eli tappisolurappeuma (2 mutations)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Basejien PRA	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Harmaan norjanhivikoiran glaukooma	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Karkeakarvaisen mäyräkoiran tappisolu-sauvasolu -dystrofia (crd SWD)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Koiran multifokaalinen retinopatia 1 (CMR1), mastiffirotujien mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Koiran multifokaalinen retinopatia 2 (CMR2); alun perin coton de tulearilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Koiran multifokaalinen retinopatia 3 (CMR3); mutaatio 2, alun perin lapinporokoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Kultaisennoutajan PRA 1 (GR_PRA1)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
PRA tyyppi 3; alun perin tiibetinspanielilta ja tiibetinterrieriltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Papillonien PRA (PAP1_PRA)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Perinnöllinen harmaakaihi (PHC); alun perin australianpaimenkoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen vallitseva (epätäydellinen penetranssi)	Normaali
Primaari avokulmaglaukooma (POAG), alun perin beaglelta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Primaari linssiluksaatio (PLL)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Sauvasolu-tappisolu -dysplasia 1 ja 1a (rcd1 ja rcd1a) (2 mutations)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Sauvasolu-tappisolu -dysplasia 3 (rcd3)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Tappisolu-sauvasolu -dystrofia 1 (cord1-PRA/crd4)	Autosomaalinen peittyvä (epätäydellinen penetranssi)	Normaali
Tappisolu-sauvasolu-dystrofia 1 (crd1); alun perin amerikanstaffordshirenterrieriltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Tappisolu-sauvasolu -dystrofia 2 (crd2)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Varhainen verkkokalvon rappeuma; alun perin harmaalta norjanhivikoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
X-kromosomiin kytketty PRA1 (XLPR1)	Peittyvä, X-kromosomiin kytketty	Normaali
X-kromosomiin kytketty PRA2 (XLPR2)	Peittyvä, X-kromosomiin kytketty	Normaali
Yleistynyt PRA (gPRA)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali



12/11/2015

8700 2322 0412 059

Diamondfox Miracle Of Skies, Sileäkarvainen collie

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

ARSCID (peittyvästi periytyvä immuunivaje)

C3-puutos

Vakava immuunipuutos friisianvesikoirilla (SCID)

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

Periytymismalli

Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen peittyvä

Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt

Tulos

Normaali

Normaali

Normaali

Normaali



12/11/2015

8700 2322 0412 059

Diamondfox Miracle Of Skies, Sileäkarvainen collie

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 4/8



Munuaissairaudet

Sairaus

Hyperurikosuria
Kystinuria; alun perin newfoundlandinkoiralta löydetty mutaatio
Kystinuria (2 mutations)
Munuaisten kystadenokarsinooma ja nodulaarinen dermatofibroosi (RCND)
Polykystinen munuaissairaus (BTPKD)
Primaari hyperoksaluria, alun perin coton de tulearilta löydetty mutaatio
X-kromosomiin kytkeytynyt perinnöllinen nefropatia (XLHN)

Periytymismalli

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

Tulos

Normaali
Normaali
Normaali
Normaali
Normaali
Normaali
Normaali



12/11/2015

8700 2322 0412 059

Diamondfox Miracle Of Skies, Sileäkarvainen collie

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) (2 mutations)
Mukopolysakkaridoosi, tyyppi VII (MPS VII) (2 mutations)
Pompen tauti
Pyruvaattihydrogenaasifosfataasi 1 (PDP1) - entsyymin puutos
Suoliston kobalmiinin imeytymishäiriö eli Imerslund-Gräsbeckin tauti (2 mutations)

Periytymismalli

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

Lihassairaudet

Sairaus

Cavalierkingcharlesinspanielin lihasdystrofia (CKCS-MD)

Duchennen lihasdystrofia, DMD

Duchennen lihasrappeumatauti (DMD), welsh corgi pembrokelta löydetty mutaatio
Muscular Hypertrophy (double muscling)
Myotonia (2 mutations)
Sentronukleaarinen myopatia (2 mutations)
X-kromosomiin kytkeytynyt myotubulaarinen myopatia

Periytymismalli

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

Tulos

Normaali
Normaali
Normaali
Normaali
Normaali
Normaali
Normaali



12/11/2015

8700 2322 0412 059

Diamondfox Miracle Of Skies, Sileäkarvainen collie

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 7/8



Neuromuskulaariset sairaudet

Sairaus

Episodic Falling (EF)
GM1 Gangliosidoosi (3 mutations)
GM2 Gangliosidoosi (2 mutations)
Krabben tauti (2 mutations)
Synnynnäinen myasteeninen oireyhtymä (CMS)

Periytymismalli

Autosomaalinen peittyvä
Autosomaalinen peittyvä
Autosomaalinen peittyvä
Autosomaalinen peittyvä
Autosomaalinen peittyvä

Tulos

Normaali
Normaali
Normaali
Normaali
Normaali

Luustosairaudet

Sairaus

Keskikokoisen villakoiran osteokondrodysplasia
Kondrodysplasia; alun perin harmaalta norjanhivukoiralta ja karjalankarhukoiralta löydetty mutaatio
Kranio-mandibulaarinen osteopatia (CMO)

Lievä kondrodysplasia (SD2)
OSD2 (Oculoskeletal Dysplasia 2)
Osteogenesis imperfecta (OI) (2 mutations)
Osteogenesis imperfecta (OI); alun perin mäyräkoiralta löydetty mutaatio
Perinnöllinen D-vitamiinin vaikuttamattomuudesta johtuva riisitauti (Tyyppi II D-vitamiini resistenssi)

Periytymismalli

Autosomaalinen peittyvä
Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen vallitseva (epätäydellinen penetranssi)
Autosomaalinen peittyvä
Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen peittyvä
Autosomaalinen peittyvä

Tulos

Normaali
Normaali

Normaali
Normaali
Normaali

Normaali
Normaali



12/11/2015

8700 2322 0412 059

Diamondfox Miracle Of Skies, Sileäkarvainen collie

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 8/8



Ihosairaudet

Sairaus

Dystrofinen epidermolysis bullosa
Epidermolyttinen hyperkeratoosi
Lamellaarinen iktyoosi (LI)
Musladin-Lueken oireyhtymä (MLS)
Polkuanturankovettumatauti
X-kromosomiin kytkeytynyt ektodermaalinen dysplasia (XHED)

Periytymismalli

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

Tulos

Normaali
Normaali
Normaali
Normaali
Normaali
Normaali

Muut perinnölliset sairaudet

Sairaus

Kiillehypoplasia/Amelogenesis imperfecta
Kitalakihalkio; alun perin novascotiannoutajalta löydetty mutaatio
Kuivasilmäisyys- ja kiharakarvaisuusoireyhtymä (CKCSID)
Narkolepsia (3 mutations)
PMDS (Persistent Müllerian Duct Syndrome, pseudohermafroditismi), alun perin kääpiösnautserilta löydetty mutaatio
Värekarvojen synnynnäinen toimintahäiriö (PCD)

Periytymismalli

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

Tulos

Normaali
Normaali
Normaali
Normaali
Normaali
Normaali



12/11/2015

8700 2322 0412 059

Diamondfox Miracle Of Skies, Sileäkarvainen collie

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.

Altis - 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.

Altis - 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.

Altis - Altis naaraskoira kantaa kahta kopiota testatusta mutaatiosta (yksi kummassakin X-kromosomissa). Alttiilla uroskoiralla on vain yksi kopio mutaatiosta sen X-kromosomissa. Sairaudelle alttiit 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 laboratoriotoimintaa ohjaavien periaatteiden ja käytäntöjen noudattamiseen sekä Genoscooperin korkeatasoisen laatujärjestelmän noudattamiseen. Genoscooper pidättää oikeuden muuttaa, lisätä ja poistaa testauspalveluun kuuluvia testejä, sekä poistaa niistä johdettuja tuloksia, jos uusi tieto kyseenalaistaa tulosten pätevyuden.

Lisätietoja osoitteesta: www.mydogdna.com/legal-notice