



12/11/2015

8700 2322 0408 842

Diamondfox Miracle Of Skyline, Sileäkarvainen collie

**Rekisterinimi:** Diamondfox Miracle Of Skyline

**Lempinimi:** Sergei

**Rekisterinro:** F150366/15

**Mikrosirunro:** 978101080866452

**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 0408 842

Diamondfox Miracle Of Skyline, Sileäkarvainen collie

**Rekisterinimi:** Diamondfox Miracle Of Skyline

**Lempinimi:** Sergei

**Rekisterinro:** F150366/15

**Mikrosirunro:** 978101080866452

**Rotu:** Sileäkarvainen collie

**Sukupuoli:** Uros

**Omistaja:** Päivi Iivonen

**Maa:** Suomi

**Testaus suoritettu:** 12/11/2015

**Ei DNA-tunnistetta**



Eläinlääkäri tai muu auktorisoitu näyttönottaja on tarkastanut koiran tunnistetiedot näyttönoton 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 0408 842

Diamondfox Miracle Of Skyline, Sileäkarvainen collie

**Rekisterinimi:** Diamondfox Miracle Of Skyline

**Lempinimi:** Sergei

**Rekisterinro:** F150366/15

**Mikrosirunro:** 978101080866452

**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 portugalivesikoiralla (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 0408 842

Diamondfox Miracle Of Skyline, 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 0408 842

Diamondfox Miracle Of Skyline, 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 0408 842

Diamondfox Miracle Of Skyline, 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 0408 842

Diamondfox Miracle Of Skyline, 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 0408 842

Diamondfox Miracle Of Skyline, 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 norjanhivikoiralta 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 0408 842

Diamondfox Miracle Of Skyline, 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 0408 842

Diamondfox Miracle Of Skyline, 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](http://www.mydogdna.com/legal-notice)