



8700 2322 3603 167  
Eräjätjän Ora, Itäsiperianlaika

**Rekisterinimi:** Eräjätjän Ora

**Omistaja:** Anu Lipsanen

**Lempinimi:** Ora

**Maa:** Suomi

**Rekisterinro:** FI20930/16

**Testaus suoritettu:** 2016/6/28

**Mikrosirunro:** 985111001055140

**Rotu:** Itäsiperianlaika

**Sukupuoli:** Narttu

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

## Lääkeaineherkkyyksien testitulokset

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Maligni hypertermia	Autosomaalinen vallitseva	Normaali
MDR1-mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali

Genoscoper Oy:n puolesta,

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.

SIGNATURE

Jonas Donner,  
geneetikko ja tutkimusjohtaja  
Genoscoper Oy



8700 2322 3603 167

Eräjätjän Ora, Itäsiperianlaika

**Rekisterinimi:** Eräjätjän Ora**Omistaja:** Anu Lipsanen**Lempinimi:** Ora**Maa:** Suomi**Rekisterinro:** FI20930/16**Testaus suoritettu:** 2016/6/28**Mikrosirunro:** 985111001055140**Rotu:** Itäsiperianlaika**Sukupuoli:** NarttuEläinlääkäri tai muu auktorisoitu näyttötoimittaja on tarkastanut koiran tunnistetiedot näyttötoiminnon yhteydessä: **Kyllä**

## Tulokset - Ominaisuudet - sivu 1

Ominaisuus	Genotyyppi	Kuvaus
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 alleelista, 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 kannan perimässään töpöhäntäisyyteen yhdistettyä geenimuotoa ja on siksi todennäköisesti ilmiänsultaan pitkähäntäinen.
Kiharakarvaisuus	No call	
Turkin pituus	G/G	Koiralla on kaksi kopiota alleelista, 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).

Genoscoper Oy:n puolesta,

SIGNATURE

Jonas Donner,  
geneetikko ja tutkimusjohtaja  
Genoscoper Oy



## Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 1

### Verisairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Fosfofruktokinaasin puutos	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Glanzmannin trombastenia tyyppi I, alun perin pyreneittenkoirilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Hemofilia A (3 mutaatiot)	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali
Hemofilia B (5 mutaatiot)	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali
Makrotrombosytopenia	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
May-Hegglin anomalia (MHA)	Autosomaalinen vallitseva	Normaali
Perinnöllinen elliptosytoosi		Normaali
Prekallikreiinin puutos	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Pyruvaattikinaasin puutos (4 mutaatiot)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Syklinen neutropenia (harmaan collien syndrooma)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
TNS-oireyhtymä (Trapped Neutrophil Syndrome)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Tekijä VII puutos	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Thrombopathia (3 mutaatiot)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Valkosolujen kiinnittymisvajaussyndrooma, tyyppi III (CLAD)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Virheellisestä P2RY12 -reseptoriproteiinista johtuva verenvuotosairaus	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Von Willebrandin tauti (vWD), tyyppi I	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Von Willebrandin tauti (vWD), tyyppi II	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Von Willebrandin tauti (vWD), tyyppi III (3 mutaatiot)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali



## Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 2

### Silmäsairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
ADPRA (Autosomal Dominant Progressive Retinal Atrophy)	Autosomaalinen vallitseva	Normaali
Akromatopsia eli tappisolurappeuma (2 mutaatio)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Basenjin PRA	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Harmaan norjanhirvikoiran glaukooma	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Karkeakarvaisen mäyräkoiran tappisolu-sauvasolu -dystrofia (crd SWD)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Koiran multifokaalinen retinopatia 1 (CMR1), mastiffiroitujen 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
Kultaisenoutajan PRA 1 (GR_PRA1)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Papillonien PRA (PAP1_PRA)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Perinnöllinen harmaakaihi (PHC) (2 mutaatio)	Autosomaalinen vallitseva (epätäydellinen penetranssi)	Normaali
Primaari avokulmaglaukooma (POAG), alun perin beagleilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Primaari linssiluksaatio (PLL)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Sauvasolu-tappisolu -dysplasia 1 ja 1a (rcd1 ja rcd1a) (2 mutaatio)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Sauvasolu-tappisolu -dysplasia 3 (rcd3)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Synnyynnäinen ei-etenevä hämäräsokeus (CSNB)	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 norjanhirvikoiralta 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



## Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 3

### Endokrinologiset sairaudet

Sairaus	Periytyymismalli	Tulos
Synnynnäinen kilpirauhasen vajaatoiminta, alun perin amerikankääpiökettuterrieriltä ja rottaterrieriltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali

### Immunologiset sairaudet

Sairaus	Periytyymismalli	Tulos
ARSCID (peittyvästi periytyvä immuunivaje)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
C3-puutos	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Vakava immuunipuutos friisianvesikoirilla (SCID)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
X-SCID (X-Linked Severe Combined Immunodeficiency) (2 mutaatiot)	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali



## Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 4

### Munuaissairaudet

Sairaus	Periytyismalli	Tulos
Autosomaalinen resessiivinen perinnöllinen nefropatia (ARHN) (2 mutaatiot)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Hyperurikosuria	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Kystinuria; alun perin newfoundlandinkoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Kystinuria (2 mutaatiot)	Autosomaalinen vallitseva	Normaali
Munuaisten kystadenokarsinoma ja nodulaarinen dermatofibroosi (RCND)	Autosomaalinen vallitseva	Normaali
Polykystinen munuaissairaus (BTPKD)	Autosomaalinen vallitseva	Normaali
Primaari hyperoksaluria, alun perin coton de tulearilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
X-kromosomiin kytkeytynyt perinnöllinen nefropatia (XLHN)	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali



## Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 5

### Metaboliset sairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Akatalasia	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Glykogeenin kertymäsairaus, tyyppi IIIa (GSD IIIa)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Glykogeenin kertymäsairaus, tyyppi Ia (GSD Ia)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Mukopolysakkaridoosi, tyyppi IIIA (MPS IIIA) (2 mutaatiota)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Mukopolysakkaridoosi, tyyppi VII (MPS VII) (2 mutaatiota)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Pompen tauti	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Pyruvaattihydrogenaasifosfataasi 1 (PDP1) - entsyymin puutos	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Suoliston kobalmiinin imeytymishäiriö eli Imerslund-Gräsbeckin tauti (2 mutaatiota)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali

### Lihassairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Cavalierkingcharlesinspanielin lihasdystrofia (CKCS-MD)	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali
Duchennen lihasdystrofia, DMD	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali
Muscular Hypertrophy (Double Muscling)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Myotonia (2 mutaatiota)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Sentronukleaarinen myopatia (2 mutaatiota)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
X-kromosomiin kytkeytynyt myotubulaarinen myopatia	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali



## Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 6

### Neurologiset sairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Aikuistyyppin neuronaalinen seroidilipofuskinoosi	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Alaskan huskyn enkefalopatia (AHE)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Hermoston kertymäsairaus lagotoilla	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Hyperekpleksia (Säpsähtelyoireyhtymä)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Hypomyelinaatio; alun perin weimarinseisojalta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
L-2-hydroxyglutaric aciduria (L2-HGA); mutaatio 1, alun perin staffordshirenbulterieriltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Lagottojen pentuiän epilepsia (BFJE)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Neonataali enkefalopatia (NEWS)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Bandera's Neonatal Ataxia, (BNAt)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Neuronaalinen seroidilipofuskinoosi tyyppi 1 (NCL1)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Neuronaalinen seroidilipofuskinoosi tyyppi 10 (NCL10)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Neuronaalinen seroidilipofuskinoosi tyyppi 4A (NCL4A)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Neuronaalinen seroidilipofuskinoosi tyyppi 5 (NCL5)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Neuronaalinen seroidilipofuskinoosi tyyppi 8 (NCL8) (2 mutaatiot)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Nuoruusiän etenevä polyneuropatia (2 mutaatiot)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Pentuiän etenevä pikkuaivoataksia; alun perin suomenajokoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Perinnöllinen ataksia; alun perin vanhaenglanninlammaskoiralta ja gordonsetteriltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Perinnöllinen hermostoputken kehityshäiriö	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Spinocerebellaarinen ataksia (LOA, SCA); alun perin parsonrussellinterrieriltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Spinocerebellaarinen ataksia ja sen yhteydessä myokymia ja kohtaukset (SCA)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Synnyynnäinen neuroaksonaalinen dystrofia (FNAD)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Synnyynnäinen pikkuaivojen kuoren rappeuma, NCCD	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
X-kromosomiin kytkeytynyt vapina; alun perin englanninspringerspanielilta löydetty mutaatio	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali





## Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 7

### Neuromuskulaariset sairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Episodic Falling (EF)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
GM1 Gangliosidoosi (3 mutaatiot)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
GM2 Gangliosidoosi (2 mutaatiot)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Krabben tauti (2 mutaatiot)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Synnynnäinen myasteeninen oireyhtymä (CMS)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali

### Luustosairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Keskkokoisen villakoiran osteokondrodysplasia	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Kitalakihalkio; alun perin novascotiannoutajalta löydetty mutaatio (DLX6 geeni)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Kondrodysplasia; alun perin harmaalta norjanhivikoiralta ja karjalankarhukoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Kraniomandibulaarinen osteopatia (CMO)	Autosomaalinen vallitseva (epätäydellinen penetranssi)	Normaali
Lievä kondrodysplasia (SD2)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
OSD2 (Oculoskeletal Dysplasia 2)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Osteogenesis imperfecta (OI); alun perin beaglelta löydetty mutaatio		Normaali
Osteogenesis imperfecta (OI); alun perin mäyräkoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Perinnöllinen D-vitamiinin vaikuttamattomuudesta johtuva riisitauti (Tyyppi II D-vitamiini resistenssi)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali



## Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 8

### Ihosairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Dystrofinen epidermolysis bullosa	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Epidermolyttinen hyperkeratoosi	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Kultaisennoutajan iktyoosi eli kalansuomutauti (IL)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Lamellaarinen iktyoosi (LI)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Musladin-Lueken oireyhtymä (MLS)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Polkuanturankovettumatauti	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
X-kromosomiin kytkeytynyt ektodermaalinen dysplasia (XHED)	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali

### Muut perinnölliset sairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Kiillehypoplasia/Amelogenesis imperfecta	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Kuivasilmäisyys- ja kiharakarvaisuusoireyhtymä (CKCSID)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Narkolepsia (3 mutaatiot)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
PMDS (Persistant Müllerian Duct Syndrome, pseudohermafroditismi), alun perin kääpiösnautserilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Värekarvojen synnynnäinen toimintahäiriö (PCD)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali



8700 2322 3603 167  
Eräjätjän Ora, Itäsiperianlaika

## 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 kytketty 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 yksinkertaisia.

## 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 pätevyyden.

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