



8700 3497 7542

Balthazar, Itäsiperianlaika

Rekisterinimi: Balthazar**Omistaja:** Juha Kotiranta**Lempinimi:** Valtsu**Maa:** Suomi**Rekisterinro:** FI45788/18**Testaus suoritettu:** 2019/6/26**Mikrosirunro:** 643094100535336**Rotu:** Itäsiperianlaika**Sukupuoli:** UrosEläinlääkäri tai muu auktorisoitu näytteenottaja on tarkastanut koiran tunnistetiedot näytteenoton yhteydessä: **Kyllä**

Tulokset - Rodussa tunnetut perinnölliset sairaudet

Sairaus	Tyyppi	Periytymismalli	Tulos
Degeneratiivinen myelopatia (DM; SOD1A)	Neurologiset sairaudet	Autosomaalinen peittyvä (epätäydellinen penetranssi)	Normaali

Tulokset - Uudet rodussa mahdollisesti esiintyvät sairaudet

Sairaus	Tyyppi	Periytymismalli	Tulos
Primaari avokulmaglaukooma (POAG), alun perin beaglelta löydetty mutaatio	Silmäsairaudet	Autosomaalinen peittyvä	Normaali

Lääkeaineherkkyyksien testitulokset

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
MDR1-mutaatio	Autosomaalinen vallitseva	Normaali

Genoscoper Oy:n puolesta,

SIGNATURE

Jonas Donner,
geneetikko ja tutkimusjohtaja
Genoscoper Oy



8700 3497 7542

Balthazar, Itäsiperianlaika

Rekisterinimi: Balthazar

Lempinimi: Valtsu

Rekisterinro: FI45788/18

Mikrosirunro: 643094100535336

Rotu: Itäsiperianlaika

Sukupuoli: Uros

Omistaja: Juha Kotiranta

Maa: Suomi

Testaus suoritettu: 2019/6/26

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

Tulokset - Ominaisuudet - sivu 1

Turkin tyyppi

Ominaisuus	Genotyyppi	Kuvaus
Turkin pituus	L/L	Koira on todennäköisesti lyhytkarvainen.
Partaisuus eli furnishings / Epätäydellinen turkki portugalinesikoiralla (merkkigeenitesti)	GG/CC	Koira ei todennäköisesti ilmennä partaisuutta.
KRT71 c.451C>T (p.Arg151Trp)	C/C	Koira ei kannata testattua kiharakarvaisuutta aiheuttavaa geenimuotoa. Koira on todennäköisimmin suorakarvainen.
SGK3	I/I	Koira ei kannata testattua amerikankarvatonterrierin karvattomuutta aiheuttavaa alleelia.

Genoscoper Oy:n puolesta,

SIGNATURE

Jonas Donner,
geneetikko ja tutkimusjohtaja
Genoscoper Oy



8700 3497 7542

Balthazar, Itäsiperianlaika

Rekisterinimi: Balthazar

Omistaja: Juha Kotiranta

Lempinimi: Valtsu

Maa: Suomi

Rekisterinro: FI45788/18

Testaus suoritettu: 2019/6/26

Mikrosirunro: 643094100535336

Rotu: Itäsiperianlaika

Sukupuoli: Uros

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

Tulokset - Ominaisuudet - sivu 2

Turkin väri

Ominaisuus	Genotyyppi	Kuvaus
Värilokus E - Maski ja resessiivinen punainen	Em/E	Koiralla on geneettisesti tumma maski.
Värilokus B - Ruskea	B/B	Koiralla ei todennäköisesti ole ruskea pigmentti.
Värilokus K - Dominanttimusta	ky/ky	Koira ilmentää todennäköisesti A-lokuksen määrittämää väriä.
Värilokus A - Agouti	aw/at	Koira on geneettisesti sudenharmaa/riistanvärinen. Koira kantaa tan-merkkejä tai satulakuviointia.
Värilokus S - Valkokirjavuus	sp/sp	Koiralla on todennäköisesti suuria valkoisia alueita turkissaan (piebald) tai se on lähes kokonaan valkoinen.
Värilokus H - Harlekiini	h/h	Koiralla ei ole harlekiinikuviointia.
Albinismi (caL-alleeli)	C/C	Tämä koira ei kannata testattua albinismin mutaatiota.
Merle (M-alleeli)	m/m	Koira ei ole geneettisesti merle eikä kannata SILV-geenin SINE-insertiota.
Satulakuviointi (RALY-geenin duplikaatio)	-/-	Koiralla voi olla satulakuviointi, mikäli sillä on myös tan-merkit aiheuttava genotyyppi A-lokuksessa.

Genoscoper Oy:n puolesta,

SIGNATURE

Jonas Donner,
geneetikko ja tutkimusjohtaja
Genoscoper Oy



8700 3497 7542

Balthazar, Itäsiperianlaika

Rekisterinimi: Balthazar

Lempinimi: Valtsu

Rekisterinro: FI45788/18

Mikrosirunro: 643094100535336

Rotu: Itäsiperianlaika

Sukupuoli: Uros

Omistaja: Juha Kotiranta

Maa: Suomi

Testaus suoritettu: 2019/6/26

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

Tulokset - Ominaisuudet - sivu 3

Koko

Ominaisuus	Genotyyppi	Kuvaus
<i>IGF1</i> (chr15:41221438)	G/G	Koiralla on kaksi alkukantaista alleelia, jotka periytyy tyypillisesti suuren painon kanssa.
<i>IGF1R</i> c.611G>A (p.Arg204His)	G/G	Koirasi kantaa kahta alkukantaista alleelia, joka tyypillisesti yhdistetään isokokaisuuteen.
<i>FGF4</i> insertio	D/D	Koira on homotsygootti alleelin suhteen, jota tavataan normaalijalkaisilla koirilla.
<i>STC2</i> (chr4:39182836)	A/T	Koira kantaa yhtä pieneen kokoon liitettyä alleelia, ja yhtä suureen kokoon liitettyä alleelia.
<i>GHR1</i> (p.Glu191Lys)	A/G	Koirasi kantaa yhtä pieneen kokoon liitettyä alleelia, ja yhtä suureen kokoon liitettyä alleelia.
<i>GHR2</i> (p.Pro177Leu)	C/C	Koiralla on kaksi alkukantaista, suurikokoisilla koirilla tavattua alleelia.
<i>HMGA2</i> (chr10:8348804)	G/G	Koiralla on kaksi alkukantaista, suurikokoisilla koirilla tavattua alleelia.

Genoscoper Oy:n puolesta,

SIGNATURE

Jonas Donner,
geneetikko ja tutkimusjohtaja
Genoscoper Oy



8700 3497 7542

Balthazar, Itäsiperianlaika

Rekisterinimi: Balthazar

Omistaja: Juha Kotiranta

Lempinimi: Valtsu

Maa: Suomi

Rekisterinro: FI45788/18

Testaus suoritettu: 2019/6/26

Mikrosirunro: 643094100535336

Rotu: Itäsiperianlaika

Sukupuoli: Uros

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

Tulokset - Ominaisuudet - sivu 4

Rakenteelliset ominaisuudet

Ominaisuus	Genotyyppi	Kuvaus
<i>BMP3</i> c.1344C>A (p.Phe448Leu)	C/C	Koira ei kannata testattua lyhytkalloisuuteen (brakykefaliaan) yhdistettyä geenimuotoa. Koira on todennäköisemmin pitkäkalloinen (dolikokefalinen).
chr10:11072007	T/T	Koira ei kannata luppakorvaisuuteen yhdistettyä geenimuotoa. Koira on todennäköisemmin pystykorvainen kuin luppakorvainen.
<i>T</i> c.189C>G (p.Ile63Met)	C/C	Koira ei kannata testattua töpöhäntäisyyttä aiheuttavaa geenimuotoa. Koira on todennäköisimmin pitkähäntäinen.
<i>EPAS1</i> (p.Gly305Ser)	G/G	Koira ei kannata testattua korkeaan ilmanalaan sopeutumiseen (hypoksia adaptaatio) yhdistettyä geenimuotoa.
<i>LIMBR1</i> DC-1	G/G	Koira ei kannata testattua takajalkojen kannuskynsiin aasialaisissa roduissa yhdistettyä geenimuotoa. Koiralla ei todennäköisesti ole kannuskynsiä takajaloissa.
<i>LIMBR1</i> DC-2	A/G	Koira kantaa yhtä kopiota geenimuodosta joka on yhdistetty takajalkojen kannuskynsiin länsimaisissa roduissa. Noin 50% tämän genotyypin omaavista koirista on kannuskynnet takajaloissa.

Genoscoper Oy:n puolesta,

SIGNATURE

Jonas Donner,
geneetikko ja tutkimusjohtaja
Genoscoper Oy



8700 3497 7542

Balthazar, Itäsiperianlaika

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 1

Verisairaudet - sivu 1

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Familiaarinen synnynnäinen methemoglobiiniverisyys; alun perin pomeranianilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Fosfofruktokinaasin puutos	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Glanzmannin trombastenia tyyppi I, alun perin pyreneittenkoirilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Glanzmannin trombastenia tyyppi I, alun perin sekarotuisilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Hemofilia A; alun perin bokserilta löydetty mutaatio	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali
Hemofilia A; alun perin saksanpaimenkoiralta löydetty mutaatio	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali
Hemofilia A; alun perin saksanpaimenkoiralta löydetty mutaatio	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali
Hemofilia A; alun perin vanhaenglanninlammaskoirlta löydetty mutaatio	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali
Hemofilia B, alun perin airedalenterrieriltä löydetty mutaatio	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali
Hemofilia B, mutaatio Gly379Glu	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali
Hemofilia B; alun perin lhasa apsolta löydetty mutaatio	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali
Hyytymistekijä Xln puutos	Autosomaalinen vallitseva (epätäydellinen penetranssi)	Normaali
Makrotrombosytopenia	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
May-Hegglin anomalia (MHA)	Autosomaalinen vallitseva	Normaali
Perinnöllinen elliptosytoosi		Normaali
Prekallikreiinin puutos	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Pyrvaattikinaasin puutos; alun perin basenjlta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Pyrvaattikinaasin puutos; alun perin beaglelta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Pyrvaattikinaasin puutos; alun perin mopsilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Pyrvaattikinaasin puutos; alun perin valkoiselta länsiylämaanierieriltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Scottin oireyhtymä (CSS)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali



8700 3497 7542

Balthazar, Itäsiperianlaika

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 2

Verisairaudet - sivu 2

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Syklinen neutropenia (harmaan collien syndrooma)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
TNS-oireyhtymä (Trapped Neutrophil Syndrome)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Tekijä VII puutos	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Thrombopathia; alun perin amerikaneskimokoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Thrombopathia; alun perin basset houndilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Thrombopathia; alun perin landseerilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Valkosolujen kiinnittymisvajaussyndrooma, tyyppi III (CLAD)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Virheellisestä P2RY12 -reseptoriproteiinista johtuva verenvuotosairaus	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Von Willebrandin tauti (vWD), tyyppi 1	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Von Willebrandin tauti (vWD), tyyppi 2	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Von Willebrandin tauti (vWD), tyyppi III; alun perin kooikerhondjelta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Von Willebrandin tauti (vWD), tyyppi III; alun perin shetlanninlammaskoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Von Willebrandin tauti (vWD), tyyppi III; alun perin skotlanninterrieriltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali



8700 3497 7542

Balthazar, Itäsiperianlaika

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 3

Silmäsairaudet - sivu 1

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
ADPRA (Autosomal Dominant Progressive Retinal Atrophy)	Autosomaalinen vallitseva	Normaali
Akromatopsia eli tappisolurappeuma	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Basenjen PRA	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Karkeakarvaisen mäyräkoiran tappisolu-sauvasolu -dystrofia (crd SWD)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Koiran multifokaalinen retinopatia 1 (CMR1), alun perin mastiffiroduilta löydetty 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
Kultaisennoutajan PRA 2 (GR_PRA2)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
PRA (Progressive Retinal Atrophy, CNGA1-PRA); alun perin shetlanninlammaskoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
PRA tyyppi 3; alun perin tiibetinspanielilta ja tiibetinterrieriltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Papillonien PRA (PAP1_PRA)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Perinnöllinen harmaakahi (PHC); alun perin australianpaimenkoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen vallitseva (epätäydellinen penetranssi)	Normaali
Primaari avokulmaglaukooma (POAG), alun perin beaglelta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Primaari avokulmaglaukooma (POAG), alun perin harmaalta norjanhivikoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Primaari avokulmaglaukooma ja linssiluksaatio (POAG ja PLL); alun perin shar peilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Primaari avokulmaglaukooma (POAG), alun perin petit basset griffon vendeeniltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Primaari linssiluksaatio (PLL)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Primaari avokulmaglaukooma (POAG); alun perin bretagnenbassetilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Progressiivinen retinan atrofia (PRA); alun perin länsigöötanmaanpystykorilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Progressive Retinal Atrophy (PRA4); alun perin lhasa apsolta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali



8700 3497 7542

Balthazar, Itäsiperianlaika

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 4

Silmäsairaudet - sivu 2

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Sauvasolu-tappisolu -dysplasia 1 (rcd1); alun perin irlanninsetteriltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Sauvasolu-tappisolu -dysplasia 1a (rcd1a) ; alun perin sloughilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Sauvasolu-tappisolu -dysplasia 3 (rcd3)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Synnyynnäinen ei-etenevä hämäräsokeus (CSNB)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Synnyynnäinen silmäsairaus; alun perin vehnäterrieriltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Tappisolu-sauvasolu -dystrofia 1 (cord1-PRA/crd4)	Autosomaalinen peittyvä (epätäydellinen penetranssi)	Normaali
Tappisolu-sauvasolu -dystrofia 2 (crd2)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Tappisolu-sauvasolu-dystrofia 1 (crd1); alun perin amerikanstaffordshirenterrieriltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Tappisolurappeuma eli akromatopsia, alun perin lyhytkarvaiselta saksanseisojalta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Tappisolurappeuma eli akromatopsia, alun perin saksanpaimenkoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
X-kromosomiin kytketty PRA2 (XLPR2)	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali
Yleistynyt PRA (gPRA)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali

Sydän- ja verisuonitaudit

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Dilatoiva kardiomyopatia, (DCM); alun perin snautserilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Pitkä QT -oireyhtymä	Autosomaalinen vallitseva	Normaali



8700 3497 7542

Balthazar, Itäsiperianlaika

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 5

Endokrinologiset sairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Syynynnäinen kilpirauhasen vajaatoiminta, alun perin amerikankääpiökettuterrieriltä ja rottaterrieriltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Syynynnäinen kilpirauhasen vajaatoiminta, alun perin tenterfieldinterrieriltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali

Immunologiset sairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
ARSCID (peittyvästi periytyvä immuunivaje)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
C3-puutos	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Myeloperoksidaasin puutos	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Vakava immuunipuutos friisianvesikoirilla (SCID)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
X-SCID (X-Linked Severe Combined Immunodeficiency); alun perin bassetilta löydetty mutaatio	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali
X-SCID (X-Linked Severe Combined Immunodeficiency); alun perin welsh corgi cardiganilta löydetty mutaatio	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali



8700 3497 7542

Balthazar, Itäsiperianlaika

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 6

Munuaissairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Familiaalinen nefropatia (FN); alun perin cockerspanielilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Familiaalinen nefropatia (FN); alun perin englanninspringerspanielilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Fanconin oireyhtymä	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Hyperurikosuria	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Kystinuria, tyyppi II-A; alun perin australiankarjakoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen vallitseva	Normaali
Kystinuria; alun perin newfoundlandinkoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Munuaisten kystadenokarsinooma 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
Proteiinikadon munuaismuoto, PLN		Normaali
X-kromosomiin kytkeytynyt perinnöllinen nefropatia (XLHN)	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali
X-kromosomiin kytkeytynyt perinnöllinen nefropatia (XLHN)	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali
Xanthinuria, tyyppi 1a; alun perin sekarotuisilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Xanthinuria, tyyppi 2a; alun perin Toy Manchester Terrieriltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Xanthinuria, tyyppi 2b; alun perin cavalier kingcharlesinspanieleilta ja cockerspanielilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali



8700 3497 7542

Balthazar, Itäsiperianlaika

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 7

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), alun perin mäyräkoirilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Mukopolysakkaridoosi, tyyppi VII (MPS VII); alun perin brasilianterrieriltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Mukopolysakkaridoosi, tyyppi VII (MPS VII); alun perin saksanpaimenkoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Pompen tauti	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Pyruvaattihydrogenaasifosfataasi 1 (PDP1) - entsyymin puutos	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Suoliston kobalmiinin imeytymishäiriö eli Imerslund-Gräsbeckin tauti; alun perin beaglelta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Suoliston kobalmiinin imeytymishäiriö eli Imerslund-Gräsbeckin tauti; alun perin bordercollielta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali



8700 3497 7542

Balthazar, Itäsiperianlaika

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 8

Lihassairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Cavalierkingcharlesinspanielin lihasdystrofia, (CKCS-MD)	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali
Duchennen lihasdystrofia, (DMD); alun perin kultaiseltanoutajalta löydetty mutaatio	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali
Duchennen lihasdystrofia, (DMD); alun perin norfolkinteriereiltä löydetty mutaatio	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali
Lihasdystrofia (MDL), alunperin Landseer-rodusta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Myostatiinin puutos (kaksoislihakset)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Myotonia; alun perin australiankarjakoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Myotonia; alun perin labradorinnoutajalta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Myotubulaarinen myopatia, alunperin rottweilereiltä löydetty mutaatio	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali
Nemaliinimyopatia, alun perin amerikanbulldoggilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Sentronukleaarinen myopatia; alun perin labradorinnoutajalta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Sentronukleaarinen myopatia; alun perin tanskandoggilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
X-kromosomiin kytkeytynyt myotubulaarinen myopatia	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali



8700 3497 7542

Balthazar, Itäsiperianlaika

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 9

Neurologiset sairaudet - sivu 1

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Acral Mutilation Syndrome, (AMS)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Alaskan huskyn enkefalopatia (AHE)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Alexanderin tauti, alun perin labradorinnoutajalta löydetty mutaatio	Autosomaalinen vallitseva	Normaali
Hermoston kertymäsairaus lagotoilla	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Hyperekpleksia (Säpsähtelyoireyhtymä)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Hypomyelinaatio; alun perin weimarinseisojalta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Isoaivojen toimintahäiriö, alun perin Stabijhoun-rodulta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
L-2-hydroxyglutaric aciduria (L2-HGA); alun perin staffordshirenbulldogieriltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
L-2-hydroxyglutaric aciduria (L2-HGA); alun perin valkoiselta länsilämaanantierieriltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Lagottojen pentuiän epilepsia (BFJE)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Neonataali enkefalopatia (NEWS)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Neonataali pikkuaivoataksia (BNAt)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Neuroaksonaalinen dystrofia (NAD), alun perin espanjanvesikoirilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Neuronaalinen seroidilipofuskinoosi tyyppi 1 (NCL1); alun perin mäyräkoirilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Neuronaalinen seroidilipofuskinoosi tyyppi 10 (NCL10); alun perin amerikanbulldogilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Neuronaalinen seroidilipofuskinoosi tyyppi 5 (NCL5); alun perin bordercollielta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Neuronaalinen seroidilipofuskinoosi tyyppi 7, (NCL7); alun perin kiinanharjakoiralta ja chihuahualta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Neuronaalinen seroidilipofuskinoosi tyyppi 8 (NCL8); alun perin alppienajokoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Neuronaalinen seroidilipofuskinoosi tyyppi 8 (NCL8); alun perin australianpaimenkoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Neuronaalinen seroidilipofuskinoosi tyyppi 8 (NCL8); alun perin englanninsetteriltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Nuoruusiän etenevä polyneuropatia; alun perin alaskanmalamuutilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali



8700 3497 7542

Balthazar, Itäsiperianlaika

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 10

Neurologiset sairaudet - sivu 2

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Nuoruusiän etenevä polyneuropatia; alun perin greyhoundilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Nuoruusiän myokloninen epilepsia (JME); mutaatio alun perin löydetty rhodesiankoiralta	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Pentuiän aivosairaus; alun perin parsonrussellinterrieriltä löydetty mutaatio	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
Pikkuaivoataksia; alun perin buhundilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Pikkuaivojen vajaakehitys (DWLM), alun perin eurasierilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Pikkuaivorappeuma (CCD); alun perin unkarinvizslalta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Polyneuropathy with ocular abnormalities and neuronal vacuolation, (POANV); mutation originally found in Black Russian Terrier	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Sensorinen neuropatia, alun perin bordercollielta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Shaking Puppy Spongiform LeucoEncephaloMyelopathy, (SLEM); alun perin borderterrieriltä löytynyt mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Spinocerebellaarinen ataksia ja sen yhteydessä myokymia ja kohtaukset (SCA)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Spinocerebellaarinen ataksia, late onset ataksia (LOA, SCA); alun perin parsonrussellinterrieriltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Spongy degeneration with cerebellar ataxia, (SDCA1); alun perin belgianpaimenkoira malinoisilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Spongy degeneration with cerebellar ataxia, (SDCA2); alun perin belgianpaimenkoira malinoisilta löydetty mutaatio	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



8700 3497 7542

Balthazar, Itäsiperianlaika

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 11

Neuromuskulaariset sairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
EIC (rasituksensietokyvyn aleneminen ja lyyhistyminen)	Autosomaalinen peittyvä (epätäydellinen penetranssi)	Normaali
GM1 Gangliosidoosi; alun perin alaskanhuskylta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
GM1 Gangliosidoosi; alun perin portugalivesikoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
GM1 Gangliosidoosi; alun perin shibalta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
GM2 Gangliosidoosi	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
GM2-gangliosidoosi (Sandhoffin tauti); alun perin toyvillakoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Krabben tauti; alun perin irlanninsetteriltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Krabben tauti; alun perin terriereiltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Paroksysmaalinen dyskinesia (PxD), alun perin vehnäterriereiltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Synnynnäinen myasteeninen oireyhtymä (CMS), alun perin jackrusselinterriereiltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Synnynnäinen myasteeninen oireyhtymä (CMS), alun perin labradorinnoutajilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Synnynnäinen myasteeninen oireyhtymä (CMS); alun perin vanhatanskankanakoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali



8700 3497 7542

Balthazar, Itäsiperianlaika

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 12

Luustosairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Hauenleuka- eli Van den Ende-Guptan syndrooma, (VDEGS)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Keskikokoisen villakoiran osteokondrodysplasia	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Kitalakihalkio; alun perin novascotiannoutajalta löydetty mutaatio (ADAMTS20 geeni)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Kitalakihalkio; alun perin novascotiannoutajalta löydetty mutaatio (DLX6 geeni)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Kondrodysplasia; alun perin harmaalta norjanhervikoiralta ja karjalankarhukoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Kraniomandibulaarinen osteopatia (CMO)	Autosomaalinen vallitseva (epätäydellinen penetranssi)	Normaali
Lievä kondrodysplasia (SD2)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Oculoskeletal Dysplasia 2, (OSD2)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Osteogenesis imperfecta (OI); alun perin beaglelta löydetty mutaatio	Autosomaalinen vallitseva	Normaali
Osteogenesis imperfecta (OI); alun perin mäyräkoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Osteokondromatoosi; alun perin amerikanstaffordshirenterrieriltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen vallitseva	Normaali
Pentuiän luustosairaus; alun perin karjalankarhukoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Perinnöllinen D-vitamiinin vaikuttamattomuudesta johtuva riisitauti (Tyypin II D-vitamiini resistenssi)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Spondylokostaalinen dysostoosi	Autosomaalinen peittyvä	Normaali



8700 3497 7542

Balthazar, Itäsiperianlaika

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 13

Ihosairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Dystrofinen epidermolysis bullosa; alun perin keskiaasianpaimenkoirilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Dystrofinen epidermolysis bullosa; alun perin kultaiseltanoutajalta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Epidermolyttinen hyperkeratoosi	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Iktyoosi, alun perin tanskandoggeilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Iktyoosi; alun perin amerikanbulldoggilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Kultaisenoutajan iktyoosi eli kalansuomutauti (IL)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Lamellaarinen iktyoosi (LI)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Lethal Acrodermatitis, (LAD); alun perin bullterrieriltä ja kääpiöbullterrieriltä löytynyt mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Ligneous membranitis	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Musladin-Lueken oireyhtymä (MLS)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Perinnöllinen kirsun parakeratoosi; alun perin greyhoundilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Polkuanturankovettumatauti	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Polkuanturankovettumatauti (FNEPPK/DH)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
X-kromosomiin kytkeytynyt ektodermaalinen dysplasia (XHED)	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali



8700 3497 7542

Balthazar, Itäsiperianlaika

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 14

Muut perinnölliset sairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Hampaiden hypomineralisaatio; alun perin bordercollielta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Kiillehypoplasia/Amelogenesis imperfecta; alun perin italianvinttikoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Kiillehypoplasia/Amelogenesis imperfecta; alun perin parsonrussellinterrieriltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Kuivasilmäisyys- ja kiharakarvaisuusoireyhtymä (CKCSID)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Narkolepsia; alun perin dobermanilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Narkolepsia; alun perin labradorinnoutajalta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Narkolepsia; alun perin mäyräkoirilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Nuorten dalmatiankoirien hengitysvaikeusoireyhtymä, (ARDS); alun perin dalmatiankoirilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
PMDS (Persistent Müllerian Duct Syndrome, pseudohermafroditismi), alun perin kääpiösnautserilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Värekarvojen synnynnäinen toimintahäiriö (PCD)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali



8700 3497 7542

Balthazar, Itäsuperianlaika

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.

Genoscoper Oy:n vastuunrajoitus

Genoscoperin 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 Genoscoperin korkeatasoisen laatujärjestelmän noudattamiseen. Genoscoper 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