



8700 3506 3318

Riistavietin Jätkä, Itäsiperianlaika

**Rekisterinimi:** Riistavietin Jätkä**Lempinimi:** Jätkä**Rekisterinro:** FI22717/14**Mikrosirunro:** 968000010331167**Rotu:** Itäsiperianlaika**Sukupuoli:** Uros**Omistaja:** Sami Front**Maa:** Suomi**Testaus suoritettu:** 2019/6/26Eläinlääkäri 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 3506 3318

Riistavietin Jätkä, Itäsiperianlaika

Rekisterinimi: Riistavietin Jätkä

Lempinimi: Jätkä

Rekisterinro: FI22717/14

Mikrosirunro: 968000010331167

Rotu: Itäsiperianlaika

Sukupuoli: Uros

Omistaja: Sami Front

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/I        | Koira kantaa yhtä pitkäkarvaalleelia. Koira on todennäköisesti ilmiänsultaan lyhytkarvainen.                   |
| Partaisuus eli furnishings / Epätäydellinen turkki portugalineskoiralla (merkkigeenitesti) | GG/CC      | Koira ei todennäköisesti ilmennä partaisuutta.                                                                 |
| KRT71 c.451C>T (p.Arg151Trp)                                                               | C/C        | Koira ei kanna testattua kiharakarvaisuutta aiheuttavaa geenimuotoa. Koira on todennäköisimmin suorakarvainen. |
| SGK3                                                                                       | I/I        | Koira ei kanna testattua amerikankarvatonterrierin karvattomuutta aiheuttavaa alleelia.                        |

Genoscoper Oy:n puolesta,

SIGNATURE

Jonas Donner,  
geneetikko ja tutkimusjohtaja  
Genoscoper Oy



8700 3506 3318

Riistavietin Jätkä, Itäsiperianlaika

Rekisterinimi: Riistavietin Jätkä

Lempinimi: Jätkä

Rekisterinro: FI22717/14

Mikrosirunro: 968000010331167

Rotu: Itäsiperianlaika

Sukupuoli: Uros

Omistaja: Sami Front

Maa: Suomi

Testaus suoritettu: 2019/6/26

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 | E/E        | Koira ilmentää todennäköisesti K- ja A-lokuksen määrittämää väriä.                                     |
| 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                          | ay/at      | Koira on geneettisesti soopeli. Koira kantaa tan-merkkejä tai satulakuviointia.                        |
| Värilokus S - Valkokirjavuus                  | S/sp       | Koiralla on todennäköisesti yksivärinen turkki tai muutamia valkoisia alueita turkissaan.              |
| Värilokus H - Harlekiini                      | h/h        | Koiralla ei ole harlekiinikuviointia.                                                                  |
| Albinismi (caL-alleeli)                       | C/C        | Tämä koira ei kanna testattua albinismin mutaatiota.                                                   |
| Merle (M-alleeli)                             | m/m        | Koira ei ole geneettisesti merle eikä kanna S/LV-geenin SINE-insertiota.                               |
| Satulakuvio (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 3506 3318

Riistavietin Jätäk, Itäsiperianlaika

Rekisterinimi: Riistavietin Jätäk

Lempinimi: Jätäk

Rekisterinro: FI22717/14

Mikrosirunro: 968000010331167

Rotu: Itäsiperianlaika

Sukupuoli: Uros

Omistaja: Sami Front

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)         | T/T        | Koiralla on kaksi alkukantaista, suurikokoisilla koirilla tavattua 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 3506 3318

Riistavietin Jätkä, Itäsiperianlaika

Rekisterinimi: Riistavietin Jätkä

Lempinimi: Jätkä

Rekisterinro: FI22717/14

Mikrosirunro: 968000010331167

Rotu: Itäsiperianlaika

Sukupuoli: Uros

Omistaja: Sami Front

Maa: Suomi

Testaus suoritettu: 2019/6/26

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

## Tulokset - Ominaisuudet - sivu 4

### Rakenteelliset ominaisuudet

| Ominaisuus                                | Genotyyppi | Kuvaus                                                                                                                                                                                   |
|-------------------------------------------|------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <i>BMP3</i><br>c.1344C>A<br>(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<br>(p.Ile63Met)         | C/C        | Koira ei kannata testattua töpöhäntäisyyttä aiheuttavaa geenimuotoa. Koira on todennäköisimmin pitkähäntäinen.                                                                           |
| <i>EPAS1</i><br>(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



## 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 vanhaenglanninlammaskoivalta 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 |
| Makrotrombositopenia                                                                            | 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 länsiylämaanlammaskoivalta löydetty mutaatio   | Autosomaalinen peittyvä                                | Normaali |
| Scottin oireyhtymä (CSS)                                                                        | Autosomaalinen peittyvä                                | Normaali |



8700 3506 3318

Riistavietin Jätkä, 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 |



## 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 |
| Kultaisenoutajan PRA 1 (GR_PRA1)                                                                        | Autosomaalinen peittyvä                                | Normaali |
| Kultaisenoutajan 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 3506 3318

Riistavietin Jätkä, 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 3506 3318

Riistavietin Jätkä, Itäsiperianlaika

## Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 5

### Endokrinologiset sairaudet

| Sairaus                                                                                                                    | Periytymismalli         | Tulos    |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------|----------|
| Synnyynnäinen kilpirauhasen vajaatoiminta, alun perin amerikankääpiökettuterrieriltä ja rottaterrieriltä löydetty mutaatio | Autosomaalinen peittyvä | Normaali |
| Synnyynnäinen 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 |



## 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 3506 3318

Riistavietin Jätkä, 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 |



## 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 |
| Nemaliiniomyopatia, 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 |



## 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 |



## 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 |



## 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 |





## 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 |



## 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 |



## 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 3506 3318

Riistavietin Jätkä, Itäsiperianlaika

## LIITE

### Johdatus tulosten raportointiin ja tunnettuihin periytymismalleihin

#### Autosomaalinen peittyvä periytymismalli

**Normaali** - Koira ei kanna 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 kanna 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 kanna 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](http://www.mydogdna.com/legal-notices)