



19/6/2014

MyDogDNA PASSI

8700 2321 7381 242

Niskanniemen Ilmo livari, Cairnterrieri

**Rekisterinimi:** Niskanniemen Ilmo livari  
**Lempinimi:** livari  
**Rekisterinro:** F125163/10  
**Mikrosirunro:** 985121017959147  
**Rotu:** Cairnterrieri  
**Sukupuoli:** Uros

**Omistaja:** Tarja Väätäinen  
**Maa:** Suomi  
**Testaus suoritettu:** 18/6/2014



**DNA-tunniste:**  
ISAG-standardiin perustuva DNA-tunniste

## Tulokset - Rodussa tunnetut perinnölliset sairaudet

Sairaus	Tyyppi	Periytymismalli	Tulos
GLD eli Krabben tauti, alun perin terriereiltä löydetty mutaatio	Neuromuskulaariset sairaudet	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Ivermektiini-yliherkkyys (MDR1)	Lääkeaineherkkydet	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Kraniomandibulaarinen osteopatia	Luustosairaudet	Autosomaalinen vallitseva	Normaali
Sappirakon limamuodostus	Muut perinnölliset sairaudet	Autosomaalinen vallitseva	Normaali
Pahanlaatuinen hypertemia (MH)	Lääkeaineherkkydet	Autosomaalinen vallitseva	Normaali

*Mikäli koirasi saa yksittäisen sairaustestin tulokseksi kantaja tai sairas, jaa tieto testituloksesta myös eläinlääkärille. Huomioithan kuitenkin, että sairauden puhkeamiseen, ilmenemiseen ja vakavuuteen voivat vaikuttaa myös muut perintö- ja ympäristötekijät.*

Genoscooper Oy:n puolesta,,

  
SIGNATURE

Jonas Donner,  
geneetikko ja tutkimusjohtaja  
Genoscooper Oy



19/6/2014

MyDogDNA PASSI

8700 2321 7381 242

Niskanniemen Ilmo livari, Cairnterrieri

**Rekisterinimi:** Niskanniemen Ilmo livari  
**Lempinimi:** livari  
**Rekisterinro:** F125163/10  
**Mikrosirunro:** 985121017959147  
**Rotu:** Cairnterrieri  
**Sukupuoli:** Uros

**Omistaja:** Tarja Väätäinen  
**Maa:** Suomi  
**Testaus suoritettu:** 18/6/2014



**DNA-tunniste:**  
ISAG-standardiin perustuva DNA-tunniste

## Tulokset - Ominaisuudet

Ominaisuus	Genotyyppi	Kuvaus
Partaisuus eli furnishings / Epätäydellinen turkki portugalinviesikoiralla (merkkigeenitesti)	AA/TT	Koira ilmentää todennäköisesti partaisuutta.
Värilokus A	ay/ay	Koira on homotsygoottinen ay-alleelin suhteen.
Värilokus B	B/B    B/bd    bd/bd	Koira ei kannata testattuja b-alleeleja.
Värilokus E	Em/Em	Koira on homotsygoottinen EM-alleelin suhteen.
Värilokus H	h/h	Koira on homotsygoottinen h-alleelin suhteen.
Värilokus K	KB/ky    kbr/ky	Koira on heterotsygoottinen joko KB-alleelille tai kbr-alleelille.
Kallonmuoto (pitkä kuono vs lyhyt kuono, BMP3 -geenin variantti)	C/C	Koirasi kantaa kahta kopiota alleelistä, jota havaitaan tyypillisesti pitkäkuonoisilla roduilla, esimerkiksi salukeilla, collieilla ja irlanninsusikoirilla.
Kiharakarvaisuus	C/C	Koira on geneettisesti suorakarvainen.
Koiran paino (insuliinin kaltainen kasvutekijä 1, IGF1-geenin variantti)	A/G	Koira on heterotsygootti testatun lokuksen suhteen. Tämä tarkoittaa että se kantaa yhtä alleeliä, joka periytyy pienen painon kanssa ja toista, joka periytyy ison painon kanssa. Tätä genotyyppiä on havaittu usein esim. shetlanninlammaskoiralla, bordercolliella ja welsh corgilla.
Luonnon töpöhäntäisyys (T-box mutaatio)	C/C	Koira ei kannata perimässään töpöhäntäisyyden yhdistettyä geenimuotoa ja on siksi todennäköisesti ilmiänsultaan pitkähäntäinen.
Pienikokoisuus (insuliinin kaltainen kasvutekijä 1 reseptori, IGF1R-geeni)	G/G	Koirasi on homotsygoottinen alleelin suhteen, joka tyypillisesti löytyy suurikokoisista roduista (säkäkorkeus > 25,4 cm).
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.
Turkin pituus / "Fluffy" Welsh Corgilla	T/G	Koira kantaa yhtä alleeliä, joka periytyy tyypillisesti lyhytkarvaisen turkin kanssa ja toista joka kulkeutuu tyypillisesti pikäkarvaisen turkin kanssa. Koirat, joilla on tämä genotyyppi, ilmentävät lyhyttä turkin pituutta, sillä lyhytkarvaisuutta aiheuttava alleeli on vallitseva.

Genoscooper Oy:n puolesta,,

SIGNATURE

Jonas Donner,  
geneetikko ja tutkimusjohtaja  
Genoscooper Oy



19/6/2014

MyDogDNA PASSI

8700 2321 7381 242

Niskanniemen Ilmo livari, Cairnterrieri

## Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 1/6



### Verisairaudet

#### Sairaus

CLAD, tyyppi 1

(leukosyyttien toimintahäiriö)

GSDVII tai perinnöllinen fosfofruktokinaasientsyymien (PFK) puutos

Glanzmannin trombastenien (GT) I, alun perin pyreneittenkoirilta löydetty mutaatio

May-Hegglin anomalia (MHA)

P2RY12-häiriöstä johtuva verenvuototauti

Perinnöllinen neutropenia (TNS)

Pyruvaattikinaasin puutos; alun perin labradorinnoutajalta löydetty mutaatio

Pyruvaattikinaasin puutos; alun perin valkoiselta länsiylämaan-terrieriltä löydetty mutaatio

Pyruvaattikinaasin toimintahäiriö; alun perin beaglelta löydetty mutaatio

Pyruvaattikinaasin toimintahäiriö; alun perin mopsilta löydetty mutaatio

Syklinen neutropenia (harmaan collien syndrooma)

Verenhiyytymistekijä IX:n vajaatoiminta tai hemofilia B, mutaatio Gly379Glu

Verenhiyytymistekijä IX:n vajaatoiminta tai hemofilia B; mutaatio löydetty alun perin lhasa apsolta

Verenhiyytymistekijä VII:n puutos

Verenhiyytymistekijä VIII:n vajaatoiminta tai hemofilia A; alun perin saksanpaimenkoiralta löydetty mutaatio

Von Willebrandin verenvuototauti, tyyppi III; alun perin kooikerhondjelta löydetty mutaatio

Von Willebrandin verenvuototauti, tyyppi III; alun perin shetlanninlammaskoiralta löydetty mutaatio

#### Periytymismalli

Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen vallitseva

Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen peittyvä

Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt

Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt

Autosomaalinen peittyvä

Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt

Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen peittyvä

#### Tulos

Normaali

Normaali

Normaali

Normaali

Normaali

Normaali

Normaali

Normaali

Normaali

Normaali

Normaali

Normaali

Normaali

Normaali

Normaali

Normaali

Normaali

### Sydän- ja verisuonitaudit

#### Sairaus

DCM (dilatoiva kardiomyopatia)

alun perin dobermanneilta löydetty mutaatio

#### Periytymismalli

Autosomaalinen vallitseva

#### Tulos

Normaali



19/6/2014

MyDogDNA PASSI

8700 2321 7381 242

Niskanniemen Ilmo livari, Cairnterrieri

## Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 2/6



### Endokrinologiset sairaudet

#### Sairaus

Kilpirauhasen vajaatoiminta, alun perin amerikankääpiökettuterrieriltä ja rottaterrieriltä löydetty mutaatio

#### Periytymismalli

Autosomaalinen peittyvä

#### Tulos

Normaali

Kilpirauhasen vajaatoiminta, alun perin tenterfieldinterrieriltä löydetty mutaatio

Autosomaalinen peittyvä

Normaali

### Silmäsairaudet

#### Sairaus

CSNB (synnynnäinen ei-etenevä hämäräsokeus)

#### Periytymismalli

Autosomaalinen peittyvä

#### Tulos

Normaali

Glaukooma, alun perin beaglelta löydetty mutaatio

Autosomaalinen peittyvä

Normaali

Kultaisenoutajan etenevä verkkokalvon surkastuma (GR\_PRA 1)

Autosomaalinen peittyvä

Normaali

PLL (Primäärinen linssiluksaatio)

Autosomaalinen peittyvä

Normaali

Perinnöllinen harmaakaihi (PHC); alun perin australianpaimenkoiralta löydetty mutaatio

Autosomal Dominant (Incomplete Penetrance)

Normaali

Rod-cone dysplasia 1 (rcd1); alun perin irlanninsetteriltä löydetty mutaatio

Autosomaalinen peittyvä

Normaali

Rod-cone dysplasia 1a (rcd1a); alun perin sloughilta löydetty mutaatio

Autosomaalinen peittyvä

Normaali

Rod-cone dysplasia 3 (rcd3)

Autosomaalinen peittyvä

Normaali

Tappi-sauvasolusurkastuma (Cone-Rod Dystrophy; cord1-PRA / crd4)

Autosomaalinen peittyvä

Normaali

Vallitsevasti peittyvä etenevä verkkokalvon surkastuma (ADPRA)

Autosomaalinen vallitseva

Normaali

Värisokeus (akromatopsia) tai päiväsokeus (hemeralopia), alun perin lyhytkarvaisilta saksanseisojilta löydetty mutaatio

Autosomaalinen peittyvä

Normaali

X-kromosomiin kytketty PRA1 (XLPR1)

Peittyvä, X-kromosomiin kytketty

Normaali

cmr1 (Canine Multifocal Retinopathy 1), mastiffiroitujen mutaatio

Autosomaalinen peittyvä

Normaali

cmr2 (Canine Multifocal Retinopathy 2); alun perin coton de tulearilta löydetty mutaatio

Autosomaalinen peittyvä

Normaali

cmr3 (Canine Multifocal Retinopathy 3); alun perin lapinporokoiralta löydetty mutaatio

Autosomaalinen peittyvä

Normaali

crd SWD (Cone-rod dystrophy);

karkeakarvaisten mäyräkoirien tappisolu-sauvasolu-surkastuma

Autosomaalinen peittyvä

Normaali

gPRA (Generalized Progressive Retinal Atrophy); alun perin schapendoesilta löydetty mutaatio

Autosomaalinen peittyvä

Normaali



19/6/2014

MyDogDNA PASSI

8700 2321 7381 242

Niskanniemen Ilmo livari, Cairnterrieri

## Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 3/6



### Immunologiset sairaudet

#### Sairaus

ARSCID (peittyvästi periytyvä immuunivaje)

C3-puutos

X-kromosomissa periytyvä SCID (X-SCID); alun perin bassetilta löydetty mutaatio

X-kromosomissa periytyvä SCID (X-SCID); alun perin welsh corgi cardiganilta löydetty mutaatio

#### Periytymismalli

Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen peittyvä

Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt

Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt

#### Tulos

Normaali

Normaali

Normaali

Normaali

### Munuaissairaudet

#### Sairaus

ARHN (autosomaalinen resessiivinen perinnöllinen nefropatia); alun perin cockerspanielilta löydetty mutaatio

ARHN (autosomaalinen resessiivinen perinnöllinen nefropatia); alun perin englanninspringerspanielilta löydetty mutaatio

Hyperurikosuria

PKD (polykystinen munuaissairaus)

Primaarinen hyperoksaluria, alun perin coton de tulearilta löydetty mutaatio

X-kromosomiin kytkeytynyt perinnöllinen nefropatia (XLHN)

#### Periytymismalli

Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen vallitseva

Autosomaalinen peittyvä

Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt

#### Tulos

Normaali

Normaali

Normaali

Normaali

Normaali

Normaali

### Metaboliset sairaudet

#### Sairaus

Akatalaasia tai katalaasin puutostila

Glykogenoosi tyyppi Ia (GSDIa)

Glykogenoosi, tyyppi IIIa (GSDIIIa)

Mukopolysakkaridoosi IIIA (MPSIIIA), alun perin mäyräkoirilta löydetty mutaatio

Mukopolysakkaridoosi VI (MPSVI), mutaatio löydetty alunperin villakoirilta

Mukopolysakkaridoosi VII (MPSVII); alun perin brasilianterrieriltä löydetty mutaatio

PDP1 (Pyruvaattidehydrogenaasi fosfataasi 1 entsyymin puutos)

Pompen tauti, GSD II

#### Periytymismalli

Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen peittyvä

#### Tulos

Normaali

Normaali

Normaali

Normaali

Normaali

Normaali

Normaali

Normaali



## Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 4/6



### Lihassairaudet

#### Sairaus

Cavalierkingcharlesinspanielin lihasdystrofia (CKCS-MD)

Duchennen lihasdystrofia, DMD

Duchennen lihasrappeumatauti (DMD), welsh corgi pembrokelta löydetty mutaatio

Myotonia; alun perin kääpiösnautserilta löydetty mutaatio

Myotubulaarinen myopatia 1 tai X-kytkeytynyt myopatia

#### Periytymismalli

Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt

Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt

Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt

Autosomaalinen peittyvä

Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt

#### Tulos

Normaali

Normaali

Normaali

Normaali

Normaali

### Neurologiset sairaudet

#### Sairaus

Aikuistyyppin seroidilipofuskiinosis

L-2-hydroxyglutaric aciduria (L2-HGA); mutaatio 1, alun perin staffordshirebullterrieriltä löydetty mutaatio

L-2-hydroxyglutaric aciduria (L2-HGA); mutaatio 2, alun perin staffordshirebullterrieriltä löydetty mutaatio

Lagottojen nuoruusiän epilepsia (BFJE)

Neonataali enkefalopatia (NEWS)

Neuronaalinen seroidilipofuskiinosis tyyppi 10 (NCL10)

Neuronaalinen seroidilipofuskiinosis tyyppi 2 (NCL2)

Neuronaalinen seroidilipofuskiinosis tyyppi 5 (NCL5)

Neuronaalinen seroidilipofuskiinosis tyyppi 6 (NCL6)

Neuronaalinen seroidilipofuskiinosis, tyyppi 1 (NCL1)

Pentuiän pikkuaivoataksia; alun perin suomenajokoiralta löydetty mutaatio

Polyneuropatia; alun perin alaskanmalamuutilta löydetty mutaatio

Polyneuropatia; alun perin greyhoundilta löydetty mutaatio

Synnynnäinen neuroaksonaalinen dystrofia (FNAD)

Synnynnäinen pikkuaivojen kuoren rappeuma, NCCD

#### Periytymismalli

Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen peittyvä

Autosomaalinen peittyvä

#### Tulos

Normaali

Normaali

Normaali

Normaali

Normaali

Normaali

Normaali

Normaali

Normaali

Normaali

Normaali

Normaali

Normaali

Normaali

Normaali



19/6/2014

MyDogDNA PASSI

8700 2321 7381 242

Niskanniemen Ilmo livari, Cairnterrieri

## Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 5/6



### Neuromuskulaariset sairaudet

#### Sairaus

EF (episodic falling)  
Fukosidoosi  
GM1-gangliosidoosi; alun perin portugalivesikoiralta löydetty mutaatio  
GM1-gangliosidoosi; alun perin shibalta löydetty mutaatio  
GM1-gangliosidoosi; gangliosidien kertyminen keskushermostoon  
GM2-gangliosidoosi (Sandhoffin tauti); alun perin toyvillakoiralta löydetty mutaatio  
Hyperekpleksia

#### Periytymismalli

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

#### Tulos

Normaali  
Normaali  
Normaali  
Normaali  
Normaali  
Normaali  
Normaali

### Luustosairaudet

#### Sairaus

Kondrodysplasia eli tappijalkaisuus  
Lievä kondrodysplasia, skeletal dysplasia 2 (SD2)  
Osteogenesis imperfecta (OI); alun perin mäyräkoiralta löydetty mutaatio

#### Periytymismalli

Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä

#### Tulos

Normaali  
Normaali  
Normaali



19/6/2014

MyDogDNA PASSI

8700 2321 7381 242

Niskanniemen Ilmo livari, Cairnterrieri

## Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 6/6



### Ihosairaudet

#### Sairaus

Dystrofinen epidermolysis bullosa  
Ektodermaalinen dysplasia  
Epidermolyttinen hyperkeratoosi norfolkinterrierillä  
Musladin-Lueken oireyhtymä (MLS)

#### Periytymismalli

Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä

#### Tulos

Normaali  
Normaali  
Normaali  
Normaali

### Muut perinnölliset sairaudet

#### Sairaus

Kiharakarvaisuus-, kuivasilmäisyys-, sekä kalansuomuoireyhtymä (CKCSID)  
Narkolepsia; alun perin dobermannilta löydetty mutaatio  
PMDS (Persistant Müllerian Duct Syndrome, pseudohermafroditismi), alun perin kääpiösnautserilta löydetty mutaatio  
Primaarinen siliaarinen dyskinesia (PCD)

#### Periytymismalli

Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä  
Autosomaalinen peittyvä

#### Tulos

Normaali  
Normaali  
Normaali  
Normaali

Genoscooper Oy:n puolesta,,

  
SIGNATURE

Jonas Donner,  
geneetikko ja tutkimusjohtaja  
Genoscooper Oy



19/6/2014

MyDogDNA PASSI

8700 2321 7381 242

Niskanniemen Ilmo livari, Cairnterrieri

## 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.

*Sairas* - 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.

*Sairas* - 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.

*Sairas* - Sairas naaraskoira kantaa kahta kopiota testatusta mutaatiosta (yksi kummassakin X-kromosomissa). Sairaalla uroskoiralla on vain yksi kopio mutaatiosta sen X-kromosomissa. Sairaat koirat kärsivät oireista ja periyttävät sairauden myös jälkeläisilleen.

Huomioi, että edellä kuvatut koirilla tunnetut periytymismallit eivät välttämättä aina ole näin yksinkertaistettuja.

### Genoscooper Oy:n vastuunrajoitus

Genoscooperin MyDogDNA-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 MyDogDNA-testauspalveluun kuuluvia testejä, sekä poistaa niistä johdettuja tuloksia, jos uusi tieto kyseenalaistaa tulosten pätevyyden.

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