



8700 2321 7630 234

Niskanniemen Hot ten Totti, Cairnterrieri

**Rekisterinimi:** Niskanniemen Hot ten Totti

**Lempinimi:** Totti

**Rekisterinro:** FI10795/10

**Mikrosirunro:** 985141000547354

**Rotu:** Cairnterrieri

**Sukupuoli:** Uros

**Omistaja:** TARJA VÄÄTÄINEN

**Maa:** Suomi

**Testaus suoritettu:** 2013/12/12

**DNA-tunniste:** ISAG 2006-standardiin perustuva DNA-tunniste

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

## Tulokset - Rodussa tunnetut perinnölliset sairaudet

Sairaus	Tyyppi	Periytymismalli	Tulos
Kraniomandibulaarinen osteopatia (CMO)	Luustosairaudet	Autosomaalinen vallitseva (epätäydellinen penetranssi)	Normaali
Krabben tauti; alun perin terriereiltä löydetty mutaatio	Neuromuskulaariset sairaudet	Autosomaalinen peittyvä	Normaali

Genoscoper Oy:n puolesta,

SIGNATURE

Jonas Donner,  
geneetikko ja tutkimusjohtaja  
Genoscoper Oy



8700 2321 7630 234

Niskanniemen Hot ten Totti, Cairnterrieri

**Rekisterinimi:** Niskanniemen Hot ten Totti

**Lempinimi:** Totti

**Rekisterinro:** FI10795/10

**Mikrosirunro:** 985141000547354

**Rotu:** Cairnterrieri

**Sukupuoli:** Uros

**Omistaja:** TARJA VÄÄTÄINEN

**Maa:** Suomi

**Testaus suoritettu:** 2013/12/12

**DNA-tunniste:** ISAG 2006-standardiin perustuva DNA-tunniste

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

## Tulokset - Ominaisuudet - sivu 1

### Turkin väri

Ominaisuus	Genotyyppi	Kuvaus
Värilokus E - Maski ja resessiivinen punainen	Em/Em	Koiralla on geneettisesti tumma maski.
Värilokus B - Ruskea	B/B    B/bd    bd/bd	Koiralla ei ole testattuja ruskean värin aiheuttavia b-alleeleja.
Värilokus K - Dominanttimusta	KB/ky    kbr/ky    kbr/kbr	Koira on geneettisesti musta tai brindle.
Värilokus A - Agouti	ay/ay	Koira on geneettisesti soopeli.
Värilokus H - Harlekiini	h/h	Koiralla ei ole harlekiinikuviointia.

### Turkin tyyppi

Ominaisuus	Genotyyppi	Kuvaus
Partaisuus eli furnishings / Epätäydellinen turkki portugalinesikoiralla (merkkigeenitesti)	AA/TT	Koira ilmentää todennäköisesti partaisuutta.
<i>KRT71</i> c.451C>T (p.Arg151Trp)	C/C	Koira ei kannata testattua kiharakarvaisuutta aiheuttavaa geenimuotoa. Koira on todennäköisimmin suorakarvainen.

Genoscooper Oy:n puolesta,

SIGNATURE

Jonas Donner,  
geneetikko ja tutkimusjohtaja  
Genoscooper Oy



8700 2321 7630 234

Niskanniemen Hot ten Totti, Cairnterrieri

**Rekisterinimi:** Niskanniemen Hot ten Totti

**Lempinimi:** Totti

**Rekisterinro:** FI10795/10

**Mikrosirunro:** 985141000547354

**Rotu:** Cairnterrieri

**Sukupuoli:** Uros

**Omistaja:** TARJA VÄÄTÄINEN

**Maa:** Suomi

**Testaus suoritettu:** 2013/12/12

**DNA-tunniste:** ISAG 2006-standardiin perustuva DNA-tunniste

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

## Tulokset - Ominaisuudet - sivu 2

### Koko

Ominaisuus	Genotyyppi	Kuvaus
<i>IGF1</i> (chr15:41221438)	A/A	Koira kantaa kahta johdettua alleelia IGF1 – kokomarkkerissa. Johdetun alleelin kokoa pienentävä vaikutus on vahvasti riippuvainen muista kokomarkkereista.
<i>IGF1R</i> c.611G>A (p.Arg204His)	G/G	Koirasi kantaa kahta alkukantaista alleelia, joka tyypillisesti yhdistetään isokokoisuuteen.

### 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	C/C	Koira kantaa kahta kopiota luppakorvaisuuteen yhdistetystä geenimuodosta. Koira on todennäköisemmin luppakorvainen kuin pystykorvainen.
<i>T</i> c.189C>G (p.Ile63Met)	C/C	Koira ei kannata testattua töpöhäntäisyyttä aiheuttavaa geenimuotoa. Koira on todennäköisimmin pitkähäntäinen.

Genoscoper Oy:n puolesta,

SIGNATURE

Jonas Donner,  
geneetikko ja tutkimusjohtaja  
Genoscoper Oy



8700 2321 7630 234

Niskanniemen Hot ten Totti, Cairnterrieri

## Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 1

### Verisairaudet

Sairaus	Periytyismalli	Tulos
Fosfofruktokinaasin puutos	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Glanzmannin trombastenia tyyppi I, alun perin pyreneittenkoirilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Hemofilia A; alun perin saksanpaimenkoiralta löydetty mutaatio	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali
Hemofilia B (2 mutaatiot)	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali
May-Hegglin anomalia (MHA)	Autosomaalinen vallitseva	Normaali
Pyruvaattikinaasin puutos (3 mutaatiot)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Syklinen neutropenia (harmaan collien syndrooma)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
TNS-oireyhtymä (Trapped Neutrophil Syndrome)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Tekijä VII puutos	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Virheellisestä P2RY12 -reseptoriproteiinista johtuva verenvuotosairaus	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Von Willebrandin tauti (vWD), tyyppi III (2 mutaatiot)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali



## Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 2

### Silmäsairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
ADPRA (Autosomal Dominant Progressive Retinal Atrophy)	Autosomaalinen vallitseva	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
Perinnöllinen harmaakaihi (PHC); alun perin australianpaimenkoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen vallitseva (epätäydellinen penetranssi)	Normaali
Primaari avokulmaglaukooma (POAG), alun perin beagleilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Primaari linssiluksaatio (PLL)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Sauvasolu-tappisolu -dysplasia 1 ja 1a (rcd1 ja rcd1a) (2 mutaatiot)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Sauvasolu-tappisolu -dysplasia 3 (rcd3)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Synnyynnäinen ei-etenevä hämäräsokeus (CSNB)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Tappisolu-sauvasolu -dystrofia 1 (cord1-PRA/crd4)	Autosomaalinen peittyvä (epätäydellinen penetranssi)	Normaali
Tappisolurappeuma eli akromatopsia, alun perin lyhytkarvaiselta saksanseisojalta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
X-kromosomiin kytketty PRA1 (XLPR1)	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali
X-kromosomiin kytketty PRA2 (XLPR2)	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Ei tulosta
Yleistynyt PRA (gPRA)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali

### Endokrinologiset sairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Synnyynnäinen kilpirauhasen vajaatoiminta (2 mutaatiot)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali



8700 2321 7630 234

Niskanniemen Hot ten Totti, Cairnterrieri

## Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 3

### Immunologiset sairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
C3-puutos	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
X-SCID (X-Linked Severe Combined Immunodeficiency) (2 mutaatio)	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali

### Munuaissairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Familiaalinen nefropatia (FN) (2 mutaatio)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Hyperurikosuria	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Polykystinen munuaissairaus (BTPKD)	Autosomaalinen vallitseva	Normaali
Primaari hyperoksaluria, alun perin coton de tulearilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
X-kromosomiin kytkeytynyt perinnöllinen nefropatia (XLHN)	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali

### Metaboliset sairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Akatalasia	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Glykokeenin kertymäsairaus, tyyppi IIIa (GSD IIIa)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Glykokeenin 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
Pompen tauti	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Pyruvaattihydrogenaasifosfataasi 1 (PDP1) - entsyymin puutos	Autosomaalinen peittyvä	Normaali



8700 2321 7630 234

Niskanniemen Hot ten Totti, Cairnterrieri

## Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 4

### 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
Myotonia; alun perin kääpiösnautserilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
X-kromosomiin kytkeytynyt myotubulaarinen myopatia	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali

### Neurologiset sairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Hyperekpleksia (Säpsähtelyoireyhtymä)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
L-2-hydroxyglutaric aciduria (L2-HGA); alun perin staffordshirebullterrieriltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Lagottojen pentuiän epilepsia (BFJE)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Neonataali enkefalopatia (NEWS)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Neonataali pikkuaivoataksia (BNAt)	Autosomaalinen peittyvä	Ei tulosta
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 4A (NCL4A); alun perin amerikanstaffordshirenterrieriltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Neuronaalinen seroidilipofuskinoosi tyyppi 5 (NCL5); alun perin bordercollielta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Nuoruusiän etenevä polyneuropatia; alun perin alaskanmalamuutilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Pentuiän etenevä pikkuaivoataksia; alun perin suomenajokoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Synnyynnäinen neuroaksonaalinen dystrofia (FNAD)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Synnyynnäinen pikkuaivojen kuoren rappeuma, NCCD	Autosomaalinen peittyvä	Normaali



8700 2321 7630 234

Niskanniemen Hot ten Totti, Cairnterrieri

## Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 5

### Neuromuskulaariset sairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
GM1 Gangliosidoosi (3 mutaatiot)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
GM2-gangliosidoosi (Sandhoffin tauti); alun perin toyvillakoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali

### Luustosairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Kondrodysplasia; alun perin harmaalta norjanhivikoiralta ja karjalankarhukoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Lievä kondrodysplasia (SD2)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Osteogenesis imperfecta (OI); alun perin mäyräkoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali

### Ihosairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Dystrofinen epidermolysis bullosa; alun perin kultaiseltanoutajalta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Epidermolyttinen hyperkeratoosi	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Kultaisenoutajan iktyoosi eli kalansuomutauti (IL)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Musladin-Lueken oireyhtymä (MLS)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali

### Lääkeaineherkkyydet

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





8700 2321 7630 234

Niskanniemen Hot ten Totti, Cairnterrieri

## Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 6

### Muut perinnölliset sairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Kuivasilmäisyys- ja kiharakarvaisuusoireyhtymä (CKCSID)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Narkolepsia; alun perin dobermanilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
PMDS (Persistant Müllerian Duct Syndrome, pseudohermafroditismi), alun perin kääpiösnautserilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Värekarvojen synnynnäinen toimintahäiriö (PCD)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali



8700 2321 7630 234

Niskanniemen Hot ten Totti, 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.

Altis - Koira kantaa kahta kopiota testatusta mutaatiosta. Sillä voi esiintyä sairauden oireita ja se periyttää sairauden myös jälkeläisilleen.

#### Autosomaalinen vallitseva periytymismalli

Normaali - Koira ei kannata testattua sairautta, eikä siis myöskään periä sitä jälkeläisilleen.

Altis - Koira kantaa yhtä tai kahta kopiota testatusta mutaatiosta. Sillä voi esiintyä sairauden oireita. Kummassakin tapauksessa koira periyttää sairauden myös jälkeläisilleen.

#### Peittyvä X-kromosomiin kytketty periytymismalli

Normaali - Koira ei kannata testattua sairautta, eikä siis myöskään periä sitä jälkeläisilleen.

Kantaja - Naaraskoira voi kantaa yhtä kopiota testatusta mutaatiosta ilman, että sairaus koskaan ilmenee. Uroskoirat eivät voi olla kantajia.

Altis - Altis naaraskoira kantaa kahta kopiota testatusta mutaatiosta (yksi kummassakin X-kromosomissa). Alttiilla uroskoiralla on vain yksi kopio mutaatiosta sen X-kromosomissa. Sairaudelle alttiit koirat kärsivät oireista ja periyttävät sairauden myös jälkeläisilleen.

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

## Genoscooper Oy:n vastuunrajoitus

Genoscooperin testauspalvelut ja testitulokset valmistetaan Asiakkaan toimittamien näytteiden ja aineistojen pohjalta, ja Asiakas vastaa toimittamiensa näytteiden laadusta ja sisällöstä. Testitulokset perustuvat huolelliseen normaalien laboratoriotoimintaa ohjaavien periaatteiden ja käytäntöjen noudattamiseen sekä Genoscooperin korkeatasoisen laatujärjestelmän noudattamiseen. Genoscooper pidättää oikeuden muuttaa, lisätä ja poistaa testauspalveluun kuuluvia testejä, sekä poistaa niistä johdettuja tuloksia, jos uusi tieto kyseenalaistaa tulosten pätevyyden.

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