



8700 2321 4502 667

Hanumila's Annapurna Taaraa, Tiibetinmastiffi

Rekisterinimi: Hanumila's Annapurna Taaraa

Lempinimi: Möhkis

Rekisterinro: ER13867/11

Mikrosirunro: 981098102523554

Rotu: Tiibetinmastiffi

Sukupuoli: Uros

Omistaja: Elina Erkkilä

Maa: Suomi

Testaus suoritettu: 2014/1/24

DNA-tunniste: ISAG-standardiin perustuva DNA-tunniste

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

Test results for pharmacogenetics

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

Genoscoper Oy:n puolesta,

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

SIGNATURE

Jonas Donner,
geneetikko ja tutkimusjohtaja
Genoscoper Oy



8700 2321 4502 667

Hanumila's Annapurna Taaraa, Tiibetinmastiffi

Rekisterinimi: Hanumila's Annapurna Taaraa

Lempinimi: Möhki

Rekisterinro: ER13867/11

Mikrosirunro: 981098102523554

Rotu: Tiibetinmastiffi

Sukupuoli: Uros

Omistaja: Elina Erkkilä

Maa: Suomi

Testaus suoritettu: 2014/1/24

DNA-tunniste: ISAG-standardiin perustuva DNA-tunniste

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

Tulokset - Ominaisuudet - sivu 1

Ominaisuus	Genotyyppi	Kuvaus
Värilokus E (Maski ja resessiivinen punainen)	E/E	E-lokus ei vaikuta koiran turkin väriin.
Värilokus B (Ruskea)	B/B B/bd bd/bd	Koiralla ei ole testattuja ruskean värin aiheuttavia b-alleeleja.
Värilokus K (Dominanttimusta)	ky/ky	Koiralla ei todennäköisesti ole musta turkki.
Värilokus A (Agouti)	No call	
Värilokus H (Harlekiini)	h/h	Koiralla ei ole harlekiinikuviointia.

Genoscooper Oy:n puolesta,

SIGNATURE

Jonas Donner,
geneetikko ja tutkimusjohtaja
Genoscooper Oy



8700 2321 4502 667

Hanumila's Annapurna Taaraa, Tiibetinmastiffi

Rekisterinimi: Hanumila's Annapurna Taaraa**Lempinimi:** Möhkis**Rekisterinro:** ER13867/11**Mikrosirunro:** 981098102523554**Rotu:** Tiibetinmastiffi**Sukupuoli:** Uros**Omistaja:** Elina Erkkilä**Maa:** Suomi**Testaus suoritettu:** 2014/1/24**DNA-tunniste:** ISAG-standardiin perustuva DNA-tunniste

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

Tulokset - Ominaisuudet - sivu 2

Ominaisuus	Genotyyppi	Kuvaus
Partaisuus eli furnishings / Epätäydellinen turkki portugalivesikoiralla (merkkigeenitesti)	GG/CC	Koira ei todennäköisesti ilmennä partaisuutta.
Koiran paino (insuliinin kaltainen kasvutekijä 1, IGF1-geenin variantti)	G/G	Koira on homotsygootti alleelin suhteen, joka periytyy tyypillisesti suuren painon kanssa. Tätä genotyyppiä havaitaan tavallisesti suurilla roduilla, kuten tanskandoggeilla, newfoundlandinkoirilla ja isosveitsinpaimenkoirilla.
Kallonmuoto (pitkä kuono vs lyhyt kuono, BMP3 -geenin variantti)	C/C	Koirasi kantaa kahta kopiota alleelistä, jota havaitaan tyypillisesti pitkäkuonoisilla roduilla, esimerkiksi salukeilla, collieilla ja irlanninsusikoirilla.
Pystykorvaisuus (pystykorvaisuus vs luppakorvaisuus), variantti chr10:11072007	C/C	Koira on homotsygootti ja kantaa kahta kopiota alleelistä, joka yleensä periytyy yhdessä luppakorvaisuuden kanssa. Tämä genotyyppi on yleinen esimerkiksi englanninspringerspanielilla, leonberginkoirilla, salukeilla ja mäyräkoirilla.
Luonnon töpöhäntäisyys (T-box mutaatio)	C/C	Koira ei kanno perimässään töpöhäntäisyyteen yhdistettyä geenimuotoa ja on siksi todennäköisesti ilmiänsultaan pitkähäntäinen.
Kiharakarvaisuus	C/C	Koira on geneettisesti suorakarvainen.
Turkin pituus / "Fluffy" Welsh Corgeilla	T/G	Koira kantaa yhtä alleelia, 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.
Pienikokoisuus (insuliinin kaltainen kasvutekijä 1 reseptori, IGF1R-geeni)	G/G	Koirasi on homotsygoottinen alleelin suhteen, joka tyypillisesti löytyy suurikokoisista roduista (säkäkorkeus > 25,4 cm).

Genoscooper Oy:n puolesta,

SIGNATURE

Jonas Donner,
geneetikko ja tutkimusjohtaja
Genoscooper Oy



8700 2321 4502 667

Hanumila's Annapurna Taaraa, Tiibetinmastiffi

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 1

Verisairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Fosfofruktokinaasin puutos	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Glanzmannin trombastenia tyyppi I, alun perin pyreneittenkoirilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Hemofilia A; alun perin saksanpaimenkoiralta löydetty mutaatio	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali
Hemofilia B (2 mutations)	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali
May-Hegglin anomalia (MHA)	Autosomaalinen vallitseva	Normaali
Pyruvaattikinaasin puutos (4 mutations)	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 II	Autosomaalinen peittyvä	Ei tulosta
Von Willebrandin tauti (vWD), tyyppi III (2 mutations)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali



Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 2

Silmäsairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
ADPRA (Autosomal Dominant Progressive Retinal Atrophy)	Autosomaalinen vallitseva	Normaali
Akromatopsia eli tappisolurappeuma, alun perin lyhytkarvaiselta saksanseisojalta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Karkeakarvaisen mäyräkoiran tappisolu-sauvasolu -dystrofia (crd SWD)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Koiran multifokaalinen retinopatia 1 (CMR1), mastiffirotujen 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
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 mutations)	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
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



8700 2321 4502 667

Hanumila's Annapurna Taaraa, Tiibetinmastiffi

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 3

Endokrinologiset sairaudet

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

Immunologiset sairaudet

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



8700 2321 4502 667

Hanumila's Annapurna Taaraa, Tiibetinmastiffi

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 4

Munuaissairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Autosomaalinen resessiivinen perinnöllinen nefropatia (ARHN) (2 mutations)	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



8700 2321 4502 667

Hanumila's Annapurna Taaraa, Tiibetinmastiffi

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 5

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

Lihassairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Cavalierkingcharlesinspanielin lihasdystrofia (CKCS-MD)	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali
Duchennen lihasdystrofia, DMD	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali
Myotonia; alun perin kääpiösnautserilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
X-kromosomiin kytkeytynyt myotubulaarinen myopatia	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali



8700 2321 4502 667

Hanumila's Annapurna Taaraa, Tiibetinmastiffi

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 6

Neurologiset sairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Aikuistyyppin neuronaalinen seroidilipofuskiinosis	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Hyperekpleksia (Säpsähtelyoireyhtymä)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
L-2-hydroxyglutaric aciduria (L2-HGA) (2 mutations)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Lagottojen pentuiän epilepsia (BFJE)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Neonataali enkefalopatia (NEWS)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Neuronaalinen seroidilipofuskiinosis tyyppi 1 (NCL1)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Neuronaalinen seroidilipofuskiinosis tyyppi 10 (NCL10)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Neuronaalinen seroidilipofuskiinosis tyyppi 5 (NCL5)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Nuoruusiän etenevä polyneuropatia (2 mutations)	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 4502 667

Hanumila's Annapurna Taaraa, Tiibetinmastiffi

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 7

Neuromuskulaariset sairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Episodic Falling (EF)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
GM1 Gangliosidoosi (3 mutations)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
GM2-gangliosidoosi (Sandhoffin tauti); alun perin toyvillakoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Krabben tauti; alun perin terriereiltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali

Luustosairaudet

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



8700 2321 4502 667

Hanumila's Annapurna Taaraa, Tiibetinmastiffi

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 8

Ihosairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Dystrofinen epidermolysis bullosa	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Epidermolyttinen hyperkeratoosi	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Kultaisennoutajan iktyoosi eli kalansuomutauti (IL)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Musladin-Lueken oireyhtymä (MLS)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali

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 4502 667

Hanumila's Annapurna Taaraa, Tiibetinmastiffi

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 yksinkertaisettuja.

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