



8700 2718 5491

Catli's Prince Of Winter, Kingcharlesinspanieli

Rekisterinimi: Catli's Prince Of Winter

Omistaja: Katri Prinkkilä

Lempinimi: Taisto

Maa: Suomi

Rekisterinro: FI21501/16

Testaus suoritettu: 2017/12/23

Mikrosirunro: 985141000958259

Rotu: Kingcharlesinspanieli

Sukupuoli: Uros

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

Tulokset - Rodussa tunnetut perinnölliset sairaudet

Sairaus	Tyyppi	Periytymismalli	Tulos
Cavalierkingcharlesinspanielin lihasdystrofia, (CKCS-MD)	Lihassairaudet	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali
Kuivasilmäisyys- ja kiharakarvaisuusoireyhtymä (CKCSID)	Muut perinnölliset sairaudet	Autosomaalinen peittyvä	Normaali

Genoscooper Oy:n puolesta,

SIGNATURE

Jonas Donner,
geneetikko ja tutkimusjohtaja
Genoscooper Oy



8700 2718 5491

Catli's Prince Of Winter, Kingcharlesinspanieli

Rekisterinimi: Catli's Prince Of Winter

Omistaja: Katri Prinkkilä

Lempinimi: Taisto

Maa: Suomi

Rekisterinro: FI21501/16

Testaus suoritettu: 2017/12/23

Mikrosirunro: 985141000958259

Rotu: Kingcharlesinspanieli

Sukupuoli: Uros

Eläinlääkäri tai muu auktorisoitu näyttөөnottaja on tarkastanut koiran tunnistetiedot näyttөөnoton yhteydessä: **Kyllä**

Tulokset - Ominaisuudet - sivu 1

Turkin tyyppi

Ominaisuus	Genotyyppi	Kuvaus
Turkin pituus	I/I	Koira on geneettisesti pitkäkarvainen.
Partaisuus eli furnishings / Epätäydellinen turkki portugalinesikoiralla (merkkigeenitesti)	GG/CC	Koira ei todennäköisesti ilmennä partaisuutta.
Kiharakarvaisuus	C/C	Koira ei kannata testattua kiharakarvaisuutta aiheuttavaa geenimuotoa. Koira on todennäköisimmin suorakarvainen.

Genoscoper Oy:n puolesta,

SIGNATURE

Jonas Donner,
geneetikko ja tutkimusjohtaja
Genoscoper Oy



8700 2718 5491

Catli's Prince Of Winter, Kingcharlesinspanieli

Rekisterinimi: Catli's Prince Of Winter

Omistaja: Katri Prinkkilä

Lempinimi: Taisto

Maa: Suomi

Rekisterinro: FI21501/16

Testaus suoritettu: 2017/12/23

Mikrosirunro: 985141000958259

Rotu: Kingcharlesinspanieli

Sukupuoli: Uros

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

Tulokset - Ominaisuudet - sivu 2

Turkin väri

Ominaisuus	Genotyyppi	Kuvaus
Värilokus E - Maski ja resessiivinen punainen	e/E	Koira ilmentää todennäköisesti K- ja A-lokuksen määrittämää väriä. Koira kantaa resessiivistä punaista.
Värilokus B - Ruskea	B/B B/bd bd/bd	Koiralla ei ole testattuja ruskean värin aiheuttavia b-alleeleja.
Värilokus K - Dominanttimusta	ky/ky	Koira ilmentää todennäköisesti A-lokuksen määrittämää väriä.
Värilokus A - Agouti	at/at	Koiralla on geneettisesti tan-merkit tai satulakuviointi.
Värilokus S - Valkokirjavuus	S/S	Koira on todennäköisesti yksivärinen tai sillä on vähäisiä määriä valkoisia karvoja turkissaan.
Värilokus H - Harlekiini	h/h	Koiralla ei ole harlekiinikuviointia.
Merle (M-alleeli)	m/m	Tämä koira ei ole geneettisesti merle.
Satulakuvio (RALY-geenin duplikaatio)	-/dup	Koiralla voi olla satulakuviointi, mikäli sillä on myös tan-merkit aiheuttava genotyyppi A-lokuksessa.
Albinismi (caL-alleeli)	C/C	Tämä koira ei kannata testattua albinismin mutaatiota.

Genoscooper Oy:n puolesta,

SIGNATURE

Jonas Donner,
geneetikko ja tutkimusjohtaja
Genoscooper Oy



8700 2718 5491

Catli's Prince Of Winter, Kingcharlesinspanieli

Rekisterinimi: Catli's Prince Of Winter

Omistaja: Katri Prinkkilä

Lempinimi: Taisto

Maa: Suomi

Rekisterinro: FI21501/16

Testaus suoritettu: 2017/12/23

Mikrosirunro: 985141000958259

Rotu: Kingcharlesinspanieli

Sukupuoli: Uros

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)	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.
<i>FGF4</i> insertio	D/D	Koira on homotsygootti alleelin suhteen, jota tavataan normaalijalkaisilla koirilla.
<i>STC2</i> (chr4:39182836)	A/T	Koira kantaa yhtä pieneen kokoon liitettyä alleelia, ja yhtä suureen kokoon liitettyä alleelia.
<i>GHR1</i> (p.E191K)	A/A	Koiralla on kaksi johdettua alleelia, jotka voivat olla yhteydessä koiran pienempään kokoon.
<i>GHR2</i> (p.P177L)	T/T	Koiralla on kaksi pieneen kokoon liitettyä alleelia, ja on usein ilmiänsultaan pieni kokoisempi.
<i>HMGA2</i>	G/G	Koiralla on kaksi alkukantaista, suurikokoisilla koirilla tavattua alleelia.

Genoscoper Oy:n puolesta,

SIGNATURE

Jonas Donner,
geneetikko ja tutkimusjohtaja
Genoscoper Oy



8700 2718 5491

Catli's Prince Of Winter, Kingcharlesinspanieli

Rekisterinimi: Catli's Prince Of Winter

Omistaja: Katri Prinkkilä

Lempinimi: Taisto

Maa: Suomi

Rekisterinro: FI21501/16

Testaus suoritettu: 2017/12/23

Mikrosirunro: 985141000958259

Rotu: Kingcharlesinspanieli

Sukupuoli: Uros

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

Tulokset - Ominaisuudet - sivu 4

Rakenteelliset ominaisuudet

Ominaisuus	Genotyyppi	Kuvaus
<i>BMP3</i> c.1344C>A (p.Phe448Leu)	C/C	Koira ei kannata testattua lyhytkalloisuuteen (brakykefaliaan) yhdistettyä geenimuotoa. Koira on todennäköisemmin pitkäkalloinen (dolikokefalinen).
chr10:11072007	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 2718 5491

Catli's Prince Of Winter, Kingcharlesinspanieli

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 1

Verisairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Fosfofruktokinaasin puutos	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Glanzmannin trombastenia tyyppi I (2 mutaatiot)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Hemofilia A (4 mutaatiot)	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali
Hemofilia B (5 mutaatiot)	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali
Hyytymistekijä XIn puutos	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Makrotrombosytopenia	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
May-Hegglin anomalia (MHA)	Autosomaalinen vallitseva	Normaali
Perinnöllinen elliptosytoosi		Normaali
Prekallikreiinin puutos	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Pyruvaattikinaasin puutos (4 mutaatiot)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Scottin oireyhtymä (CSS)	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
Thrombopathia (3 mutaatiot)	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 III (3 mutaatiot)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali



8700 2718 5491

Catli's Prince Of Winter, Kingcharlesinspanieli

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 2

Silmäsairaudet - sivu 1

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
ADPRA (Autosomal Dominant Progressive Retinal Atrophy)	Autosomaalinen vallitseva	Normaali
Basenji PRA	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Primaari avokulmaglaukooma (POAG), alun perin harmaalta norjanhervikoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Karkeakarvaisen mäyräkoiran tappisolu-sauvasolu -dystrofia (crd SWD)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Koiran multifokaalinen retinopatia 1 (CMR1), mastiffiroitujen 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
Progressiivinen retinan atrofia (PRA); alun perin länsigöötanmaanpystykorviltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
PRA (Progressive Retinal Atrophy, CNGA1-PRA); alun perin shetlanninlammaskoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
PRA tyyppi 3; alun perin tiibetinspanieliilta 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 bretagnenbassetilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Primaari avokulmaglaukooma (POAG), alun perin beaglelta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Primaari avokulmaglaukooma (POAG), alun perin petit basset griffon vendeeniltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Primaari avokulmaglaukooma ja linssiluksaatio (POAG ja PLL); alun perin shar peilta 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



8700 2718 5491

Catli's Prince Of Winter, Kingcharlesinspanieli

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 3

Silmäsairaudet - sivu 2

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Tappisolu-sauvasolu -dystrofia 1 (cord1-PRA/crd4)	Autosomaalinen peittyvä (epätäydellinen penetranssi)	Normaali
Tappisolu-sauvasolu-dystrofia 1 (crd1); alun perin amerikanstaffordshirenterrieriltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Tappisolu-sauvasolu -dystrofia 2 (crd2)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Tappisolurappeuma eli akromatopsia (3 mutaatiot)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
X-kromosomiin kytketty PRA1 (XLPR1)	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	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

Endokrinologiset sairaudet

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



8700 2718 5491

Catli's Prince Of Winter, Kingcharlesinspanieli

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 4

Immunologiset sairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
ARSCID (peittyvästi periytyvä immuunivaje)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
C3-puutos	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Myeloperoksidaasin puutos		Normaali
Vakava immuunipuutos friisianvesikoirilla (SCID)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
X-SCID (X-Linked Severe Combined Immunodeficiency) (2 mutaatiot)	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali

Munuaissairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Familiaalinen nefropatia (FN) (2 mutaatiot)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Fanconin oireyhtymä	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Hyperurikosuria	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Ksantinuria (3 mutaatiot)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Kystinuria; alun perin newfoundlandinkoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Kystinuria, tyyppi II-A; alun perin australiankarjakoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen vallitseva	Normaali
Kystinuria, tyyppi II-B; alun perin kääpiöpinseriltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen vallitseva	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) (2 mutaatiot)	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali



8700 2718 5491

Catli's Prince Of Winter, Kingcharlesinspanieli

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) (2 mutaatiot)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Mukopolysakkaridoosi, tyyppi VII (MPS VII) (2 mutaatiot)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Pompen tauti	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Pyruvaattihydrogenaasifosfataasi 1 (PDP1) - entsyymin puutos	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Suoliston kobalmiinin imeytymishäiriö eli Imerslund-Gräsbeckin tauti (2 mutaatiot)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali

Lihassairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Duchennen lihasdystrofia, (DMD); alun perin kultaiseltanoutajalta löydetty mutaatio	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali
Duchennen lihasdystrofia, (DMD); alun perin norfolkinterriereiltä löydetty mutaatio	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali
Lihasdystrofia (MDL), alunperin Landseer-rodusta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Myostatiinin puutos (kaksoislihakset)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Myotonia (2 mutaatiot)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Nemaliinimyopatia, alun perin amerikanbulldoggilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Sentronukleaarinen myopatia (2 mutaatiot)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
X-kromosomiin kytkeytynyt myotubulaarinen myopatia (2 mutaatiot)	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali



8700 2718 5491

Catli's Prince Of Winter, Kingcharlesinspanieli

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 6

Neurologiset sairaudet - sivu 1

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
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
Polyneuropathy with ocular abnormalities and neuronal vacuolation, (POANV); mutation originally found in Black Russian Terrier	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
L-2-hydroxyglutaric aciduria (L2-HGA) (2 mutaatiot)	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 7, (NCL7); alun perin kiinanharjakoiralta ja chihuahualta 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 4A (NCL4A); alun perin amerikanstaffordshirenterrieriltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Neuronaalinen seroidilipofuskinoosi tyyppi 5 (NCL5); alun perin bordercollielta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Neuronaalinen seroidilipofuskinoosi tyyppi 8 (NCL8); mutaatio alun perin löydetty Alppienajokoiralta (3 mutaatiot)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Nuoruusiän etenevä polyneuropatia; alun perin alaskanmalamuutilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Nuoruusiän etenevä polyneuropatia; alun perin greyhoundilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Nuoruusiän myokloninen epilepsia (JME); mutaatio alun perin löydetty rhodesiankoiralta	Autosomaalinen peittyvä	Normaali



8700 2718 5491

Catli's Prince Of Winter, Kingcharlesinspanieli

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 7

Neurologiset sairaudet - sivu 2

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Pentuiän etenevä pikkuaivoataksia; alun perin suomenajokoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Perinnöllinen ataksia; alun perin vanhaenglanninlammaskoiralta ja gordonsetteriltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Perinnöllinen hermostoputken kehityshäiriö	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Pikkuaivojen vajaakehitys (DWLM), alun perin eurasierilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Pikkuaivorappeuma (CCD); alun perin unkarinviszlalta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Sensorinen neuropatia, alun perin bordercollielta löydetty 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
Synnynnäinen neuroaksonaalinen dystrofia (FNAD)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Synnynnäinen pikkuaivojen kuoren rappeuma, NCCD	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
X-kromosomiin kytkeytynyt vapina; alun perin englanninspringerspanielilta löydetty mutaatio	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali



8700 2718 5491

Catli's Prince Of Winter, Kingcharlesinspanieli

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 8

Neuromuskulaariset sairaudet

Sairaus	Periytyismalli	Tulos
GM1 Gangliosidoosi (3 mutaatiot)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
GM2-gangliosidoosi (Sandhoffin tauti); alun perin toyvillakoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
GM2 Gangliosidoosi	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Krabben tauti; alun perin terriereiltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Krabben tauti; alun perin irlanninsetteriltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Paroksysmaalinen dyskinesia (PxD), alun perin vehnäterriereiltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Synnynnäinen myasteeninen oireyhtymä (CMS); alun perin vanhatanskankanakoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Synnynnäinen myasteeninen oireyhtymä (CMS), alun perin labradorinnoutajilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Synnynnäinen myasteeninen oireyhtymä (CMS), alun perin jackrusselinterriereiltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali



8700 2718 5491

Catli's Prince Of Winter, Kingcharlesinspanieli

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 9

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 norjanhivikoiralta 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		Normaali
Osteogenesis imperfecta (OI); alun perin mäyräkoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Perinnöllinen D-vitamiinin vaikuttamattomuudesta johtuva riisitauti (Tyyppi II D-vitamiini resistenssi)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Spondylokostaalinen dysostoosi	Autosomaalinen peittyvä	Normaali



8700 2718 5491

Catli's Prince Of Winter, Kingcharlesinspanieli

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 10

Ihosairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Dystrofinen epidermolysis bullosa; alun perin kultaiseltanoutajalta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Dystrofinen epidermolysis bullosa; alun perin keskiaasianpaimenkoirilta 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
Ligneous membranitis	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Musladin-Lueken oireyhtymä (MLS)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Polkuanturankovettumatauti	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Polkuanturankovettumatauti (FNEPPK/DH)		Normaali
X-kromosomiin kytkeytynyt ektodermaalinen dysplasia (XHED)	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali

Lääkeaineherkkyydet

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



8700 2718 5491

Catli's Prince Of Winter, Kingcharlesinspanieli

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 11

Muut perinnölliset sairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Hampaiden hypomineralisaatio; alun perin bordercollielta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Kiillehypoplasia/Amelogenesis imperfecta	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Narkolepsia (3 mutaatiot)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Nuorten dalmatiankoirien hengitysvaikeusoireyhtymä, (ARDS); alun perin dalmatiankoirilta 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 2718 5491

Catli's Prince Of Winter, Kingcharlesinspanieli

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.

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 laboratoriotointia 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