



9680 0001 0309 234

DIAMONDFOX ONE SO BEAUTIFUL, Sileäkarvainen collie

Rekisterinimi: DIAMONDFOX ONE SO BEAUTIFUL

Omistaja: Päivi Iivonen

Lempinimi: Vuokko

Maa: Suomi

Rekisterinro: FI39064/14

Testaus suoritettu: 2016/1/8

Mikrosirunro: 968000010309234

Rotu: Sileäkarvainen collie

Sukupuoli: Narttu

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

Tulokset - Rodussa tunnetut perinnölliset sairaudet

Sairaus	Tyyppi	Periytymismalli	Tulos
Von Willebrandin tauti (vWD), tyyppi II	Verisairaudet	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Syklinen neutropenia (harmaan collien syndrooma)	Verisairaudet	Autosomaalinen peittyvä	Normaali

Test results for pharmacogenetics

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
MDR1-mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Altis
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



9680 0001 0309 234

DIAMONDFOX ONE SO BEAUTIFUL, Sileäkarvainen collie

Rekisterinimi: DIAMONDFOX ONE SO BEAUTIFUL

Omistaja: Päivi Iivonen

Lempinimi: Vuokko

Maa: Suomi

Rekisterinro: FI39064/14

Testaus suoritettu: 2016/1/8

Mikrosirunro: 968000010309234

Rotu: Sileäkarvainen collie

Sukupuoli: Narttu

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

Tulokset - Ominaisuudet - sivu 1

Ominaisuus	Genotyyppi	Kuvaus
Väri locus E (Maski ja resessiivinen punainen)	E/E	E-lokus ei vaikuta koiran turkin väriin.
Väri locus B (Ruskea)	B/B B/bd bd/bd	Koiralla ei ole testattuja ruskean värin aiheuttavia b-alleleja.
Väri locus K (Dominanttimusta)	ky/ky	Koiralla ei todennäköisesti ole musta turkki.
Väri locus A (Agouti)	ay/at	Koira on geneettisesti soopeli. Koira kantaa tan-merkkejä tai satulakuviointia.
Väri locus S (Valkokirjavuus)	S/S	Koira on todennäköisesti yksivärinen tai sillä on vähäisiä määriä valkoisia karvoja turkissaan.
Väri locus H (Harlekiini)	h/h	Koiralla ei ole harlekiinikuviointia.

Genoscooper Oy:n puolesta,

SIGNATURE

Jonas Donner,
geneetikko ja tutkimusjohtaja
Genoscooper Oy



9680 0001 0309 234

DIAMONDFOX ONE SO BEAUTIFUL, Sileäkarvainen collie

Rekisterinimi: DIAMONDFOX ONE SO BEAUTIFUL**Omistaja:** Päivi Iivonen**Lempinimi:** Vuokko**Maa:** Suomi**Rekisterinro:** FI39064/14**Testaus suoritettu:** 2016/1/8**Mikrosirunro:** 968000010309234**Rotu:** Sileäkarvainen collie**Sukupuoli:** NarttuEläinlääkäri tai muu auktorisoitu näytteenottaja on tarkastanut koiran tunnistetiedot näytteenoton yhteydessä: **Kyllä**

Tulokset - Ominaisuudet - sivu 2

Ominaisuus	Genotyyppi	Kuvaus
Partaisuus eli furnishings / Epätäydellinen turkki portugalinesikoiralla (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 alleelista, jota havaitaan tyypillisesti pitkäkuonoisilla roduilla, esimerkiksi salukeilla, collieilla ja irlanninsusikoirilla.
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.
Luonnon töpöhäntäisyys (T-box mutaatio)	C/C	Koira ei kannan perimässään töpöhäntäisyyteen yhdistettyä geenimuotoa ja on siksi todennäköisesti ilmiänsultaan pitkähäntäinen.
Kiharakarvaisuus	C/C	Koira on geneettisesti suorakarvainen.
Turkin pituus / "Fluffy" Welsh Corgeilla	G/G	Koira kantaa kahta kopiota alleelista, joka periytyy tyypillisesti lyhytkarvaisen turkin kanssa.
Pienikokoisuus (insuliinin kaltainen kasvutekijä 1 reseptori, IGF1R-geeni)	G/G	Koirasi on homotsygoottinen alleelin suhteen, joka tyypillisesti löytyy suurikokoisista roduista (säkäkorkeus > 25,4 cm).

Genoscoper Oy:n puolesta,

SIGNATURE

Jonas Donner,
geneetikko ja tutkimusjohtaja
Genoscoper Oy



9680 0001 0309 234

DIAMONDFOX ONE SO BEAUTIFUL, Sileäkarvainen collie

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 1

Verisairaudet

Sairaus	Periytytymismalli	Tulos
Fosfofruktokinaasin puutos	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Glanzmannin trombastenia tyyppi I, alun perin pyreneittenkoirilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Hemofilia A (3 mutations)	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali
Hemofilia B (5 mutations)	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali
Makrotrombosytopenia	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
May-Hegglin anomalia (MHA)	Autosomaalinen vallitseva	Normaali
Perinnöllinen elliptosytoosi		Normaali
Prekallikreinin puutos	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Pyruvaattikinaasin puutos (5 mutations)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
TNS-oireyhtymä (Trapped Neutrophil Syndrome)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Tekijä VII puutos	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Thrombopathia (3 mutations)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Valkosolujen kiinnittymisvajaussyndrooma, tyyppi III (CLAD)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Virheellisestä P2RY12 -reseptoriproteiinista johtuva verenvuotosairaus	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Von Willebrandin tauti (vWD), tyyppi I	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Von Willebrandin tauti (vWD), tyyppi III (3 mutations)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali



9680 0001 0309 234

DIAMONDFOX ONE SO BEAUTIFUL, Sileäkarvainen collie

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 2

Silmäsairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
ADPRA (Autosomal Dominant Progressive Retinal Atrophy)	Autosomaalinen vallitseva	Normaali
Akromatopsia eli tappisolurappeuma (2 mutations)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Basenjen PRA	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Harmaan norjanhivkoiran glaukooma	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
Papillonien PRA (PAP1_PRA)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Perinnöllinen harmaakaihi (PHC) (2 mutations)	Autosomaalinen vallitseva (epätäydellinen penetranssi)	Normaali
Primaari avokulmaglaukooma (POAG), alun perin beaglelta 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
Synnyttäminen ei-etenevä hämäräsokeus (CSNB)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Tappisolu-sauvasolu -dystrofia 1 (cord1-PRA/crd4)	Autosomaalinen peittyvä (epätäydellinen penetranssi)	Normaali
Tappisolu-sauvasolu-dystrofia 1 (crd1); alun perin amerikanstaffordshirentieriltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Tappisolu-sauvasolu -dystrofia 2 (crd2)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Varhainen verkkokalvon rappeuma; alun perin harmaalta norjanhivkoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
X-kromosomiin kytketty PRA1 (XLPR1)	Peittyvä, X-kromosomiin kytketty	Normaali
X-kromosomiin kytketty PRA2 (XLPR2)	Peittyvä, X-kromosomiin kytketty	Normaali
Yleistynyt PRA (gPRA)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali



9680 0001 0309 234

DIAMONDFOX ONE SO BEAUTIFUL, Sileäkarvainen collie

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
ARSCID (peittyvästi periytyvä immuunivaje)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
C3-puutos	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Vakava immuunipuutos friisianvesikoirilla (SCID)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
X-SCID (X-Linked Severe Combined Immunodeficiency) (2 mutations)	Peittyvä, X-kromosomiin kytketty	Normaali



9680 0001 0309 234

DIAMONDFOX ONE SO BEAUTIFUL, Sileäkarvainen collie

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
Kystinuria; alun perin newfoundlandinkoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Kystinuria (2 mutations)	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
X-kromosomiin kytkeytynyt perinnöllinen nefropatia (XLHN)	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali



9680 0001 0309 234

DIAMONDFOX ONE SO BEAUTIFUL, Sileäkarvainen collie

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 5

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

Lihassairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Cavalierkingcharlesinspanielin lihasdystrofia (CKCS-MD)	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali
Duchennen lihasdystrofia, DMD	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali
Muscular Hypertrophy (Double Muscling)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Myotonia (2 mutations)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Sentronukleaarinen myopatia (2 mutations)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
X-kromosomiin kytkeytynyt myotubulaarinen myopatia	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali



9680 0001 0309 234

DIAMONDFOX ONE SO BEAUTIFUL, Sileäkarvainen collie

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 6

Neurologiset sairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Aikuistyyppin neuronaalinen seroidilipofuskinoosi	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Alaskan huskyn enkefalopatia (AHE)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Hermoston kertymäsaairaus lagotoilla	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Hyperekpleksia (Säpsähtelyoireyhtymä)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Hypomyelinaatio; alun perin weimarinseisojalta löydetty mutaatio	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
Bandera's Neonatal Ataxia, (BNAt)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Neuronaalinen seroidilipofuskinoosi tyyppi 1 (NCL1)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Neuronaalinen seroidilipofuskinoosi tyyppi 10 (NCL10)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Neuronaalinen seroidilipofuskinoosi tyyppi 5 (NCL5)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Neuronaalinen seroidilipofuskinoosi tyyppi 8 (NCL8) (2 mutations)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Nuoruusiän etenevä polyneuropatia (2 mutations)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Pentuiän etenevä pikkuaivoataksia; alun perin suomenajokoiralta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Ei tulosta
Perinnöllinen ataksia; alun perin vanhaenglanninlammaskoiralta ja gordonsetteriltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Perinnöllinen hermostoputken kehityshäiriö	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Spinocerebellaarinen ataksia (LOA, SCA); alun perin parsonrussellinterrieriltä löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Spinocerebellaarinen ataksia ja sen yhteydessä myokymia ja kohtaukset (SCA)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Synnyinäinen neuroaksonaalinen dystrofia (FNAD)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Synnyinäinen pikkuaivojen kuoren rappeuma, NCCD	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
X-kromosomiin kytkeytynyt väpina; alun perin englanninspringerspanielilta löydetty mutaatio	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali



9680 0001 0309 234

DIAMONDFOX ONE SO BEAUTIFUL, Sileäkarvainen collie

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 (2 mutations)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Krabben tauti (2 mutations)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Synnynnäinen myasteeninen oireyhtymä (CMS)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali

Luustosairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Keskikokoisen villakoiran osteokondrodysplasia	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
OSD2 (Oculoskeletal Dysplasia 2)	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



9680 0001 0309 234

DIAMONDFOX ONE SO BEAUTIFUL, Sileäkarvainen collie

Tulokset - Muissa roduissa esiintyvät sairaudet - sivu 8

Ihosairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Dystrofinen epidermolysis bullosa	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Epidermolyyttinen hyperkeratoosi	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Kultaisenoutajan iktyoosi eli kalansuomutauti (IL)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Lamellaarinen iktyoosi (LI)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Musladin-Lueken oireyhtymä (MLS)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Polkuanturankovettumatauti	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
X-kromosomiin kytkeytynyt ektodermaalinen dysplasia (XHED)	Peittyvä, X-kromosomiin kytkeytynyt	Normaali

Muut perinnölliset sairaudet

Sairaus	Periytymismalli	Tulos
Kiillehypoplasia/Amelogenesis imperfecta	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Kitalakihalkio; alun perin novascotiannoutajalta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Kuivasilmäisyys- ja kiharakarvaisuusoireyhtymä (CKCSID)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Narkolepsia (3 mutations)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
PMDS (Persistent Müllerian Duct Syndrome, pseudohermafroditismi), alun perin kääpiösnautserilta löydetty mutaatio	Autosomaalinen peittyvä	Normaali
Värekarvojen synnynnäinen toimintahäiriö (PCD)	Autosomaalinen peittyvä	Normaali



9680 0001 0309 234

DIAMONDFOX ONE SO BEAUTIFUL, Sileäkarvainen collie

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). Altiilla 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

MDR1-mutaatio

Yleistä

Monilla paimenkoiraroduilla on todettu perinnöllinen alttius saada haittavaikutuksia tai reagoida poikkeuksellisen voimakkaasti useisiin eri lääkeaineisiin. Tämä lääkeaineherkkyys johtuu mutaatiosta *MDR1*-geenissä (multidrug resistance gene). Kaikkein tunnetuin haittavaikutuksia aiheuttava lääkeaine on loislääke ivermektini, jonka takia *MDR1*-mutaatiosta puhutaan joskus nimellä ivermektini-yliherkkyys.

Mutaatio todettiin alun perin collie-sukuisilla koirilla, kun niiden huomattiin saavan vakavia haittavaikutuksia ivermektinistä. Nykyisin *MDR1*-mutaatiota on todettu paimenkoirien lisäksi muissakin roduissa ja sitä esiintyy myös sekarotuisilla koirilla. *MDR1*-mutaatio periytyy autosomaalisesti peittyvästi.

Miten sairaus ilmenee?

MDR1-mutaatio ilmenee lääkeaineherkkytenä tietyille lääkeaineille. Tällaisia lääkkeitä ovat nykytiedon valossa muun muassa eräät loislääkkeet, ripulilääke loperamidi, antibiootti erytromysiini, rauhoitusaine asepromatsiini, opioidi butorfanoli, antibiootti erytromysiini sekä eräät syöpäsairauksien hoidossa käytettävät lääkkeet (vinkristiini, vinblastiini, doksorubisiini).

Jotkut lääkkeet (ivermektini, emodepsidi, loperamidi) voivat aiheuttaa vakavia neurologisia ja kardiovaskulaarisia oireita, eikä niitä käytetä lainkaan potilailla, joilla epäillään tai tiedetään olevan *MDR1*-mutaatio. Toisten lääkkeiden kohdalla lääkettä voidaan turvallisesti käyttää, kunhan lääkeannosta pienennetään.

Tyypillisiä ivermektiniyliherkkyuden oireita ovat vapina, horjuminen, kohtaukset, alentunut tajunnantaso, lisääntynyt kuolaaminen, laajat pupillit sekä rytmihäiriöt. Hoitamattomana tilanne voi johtaa hengityspysähdykseen, koomaan ja potilaan kuolemaan.

Mitkä muut sairaudet voivat oireilla samalla tavalla?

Samankaltaisia oireita voivat aiheuttaa esimerkiksi monet neurologiset sairaudet sekä eräät myrkytykset.

Miten sairaus voidaan todeta eläinlääkärissä?

MDR1-mutaation aiheuttamaa lääkeaineyliherkkyttä voidaan epäillä rodun, oireiden ja esitietojen perusteella.

MDR1-mutaatio todetaan geenitestissä, joka voidaan tehdä poskisolun tai verinäytteestä minkä ikäiseltä koiralta tahansa. Geenitestin perusteella koira todetaan terveeksi, kantajaksi tai sairaaksi. On kuitenkin huomioitava, että myös geenivirheen kantajat ovat terveitä koiria herkempiä yllä mainituille lääkeaineille.

Sairauden vakavuusaste

Kohtalainen

Oireet

- Ataksia
- Vapina
- Kohtaukset
- Turtuminen
- Lisääntynyt kuolaaminen
- Alentunut tajunnantaso
- Rytmihäiriöt
- Pupillien laajentuminen
- Kooma
- Hengityspysähdys

Periytymismalli

Autosomaalinen peittyvä

Geenitestin tulokset raportoidaan seuraavallisesti:

Normaali

 Kantaja

 Altis

Testattu mutaatio on tähän mennessä tavattu seuraavissa roduissa

Noin 20 eri rotua

Miten sairastavaa koiraa hoidetaan?

MDR1-mutaatio otetaan huomioon suunniteltaessa koiran lääkehoitoa, oli kyseessä sitten normaali loislääkitys, anestesiassa tehtävä toimenpide tai esimerkiksi syöpäsairauden hoito. Tietyillä paimenkoiraroduilla mutaatio on niin yleinen, että eläimen oletetaan kantavan geenivirhettä, vaikka geenitestin tulosta ei olisikaan saatavilla.

Varsinaisen lääkeainereaktion hoito riippuu oireita aiheuttaneesta lääkkeestä ja määräytyy tapauskohtaisesti.

Viitteet

Online-tietokannat

Online Mendelian Inheritance in Animals, OMIA (<http://omia.angis.org.au/>).
Faculty of Veterinary Science, University of Sydney; OMIA001402-9615.

Tieteelliset artikkelit

Mealey KL, Bentjen SA, Gay JM, Cantor GH. Ivermectin sensitivity in collies is associated with a deletion mutation of the *mdr1* gene. *Pharmacogenetics* 11:727-33, 2001. Pubmed: 11692082.

Mealey KL, Meurs KM. Breed distribution of the ABCB1-1Delta (multidrug sensitivity) polymorphism among dogs undergoing ABCB1 genotyping. *J Am Vet Med Assoc.* 233(6):921-4, 2008. Pubmed: 18795852.