



Resessiivisesti periytyvät sairaudet koiranjalostuksessa

Koirien geeniperimä eli genomi kartoitettiin vuonna 2005. Sen jälkeen on löydetty – ja koko ajan löydetään – uusia perinnöllisiä sairauksia aiheuttavia geenimutaatioita.

Viimeisimpien tutkimusten valossa useiden perinnöllisten sairauksien esiintyvyys koirapopulaatiossa on aiemmin oletettua laajempaa. Mutta vielä on selvittämättä niin sanottuja epigeneettisiä eli geeneistä riippumattomia tekijöitä, jotka vaikuttavat siihen, miten ja/tai milloin jokin sairausgeeni ilmenee vai ilmeneekö ollenkaan. Tarvitaan lisää tutkimuksia selvittämään, onko olemassa suojelevia geenejä, jotka estävät koiran sairastumisen tai onko olemassa geenejä, jotka edesauttavat sairauden puhkeamista. Myöskään ympäristötekijöiden vaikutusta ei tunneta; ei tiedetä voivatko esimerkiksi autoimmuunisairaudet edistää sairauden puhkeamista.

GEENITESTIT JALOSTUKSEN APUVÄLINEENÄ

Käytettävissä olevien geenitestien määrä kasvaa koko ajan ja kasvattajien sekä koiranomistajien on vaikea pysyä perässä testiviidakossa. Vaikka testit tuovat uusia mahdollisuuksia ja työkaluja jalostukseen, herättävät ne myös kysymyksiä ja tuovat muusaan haasteita.

Geenitestistä voi olla apua erityisesti autosomaalisesti resessiivisesti periytyvissä sairauksissa, joita on vaikea diagnosoida tai jotka puhkeavat vasta myöhemmällä iällä. Geenitesti voidaan tehdä minkä ikäiselle koiralle tahansa; tulos ei muutu miksikään iän myötä. Geenitestillä pystytään selvittämään, onko koiralla riski sairastua (homotsygootti positiivinen) jo ennen kuin kliiniset oireet ilmenevät.

Geenitesti mahdollistaa myös sen, että jalostukseen voi käyttää sairauden kantajia (heterotsygootti) ja jopa niitä koiria, joilla on ge-



neettinen riski sairastua mutta jotka ovat kliinisesti terveitä (homotsygootti positiivinen). Varsinkin pienissä populaatioissa on tärkeää, ettei jalostuksesta suljeta kantajia pois. Testattava sairaus voi olla myös erittäin harvinainen rodussa, jolloin sen painoarvoa jalostuksessa tulee pohtia.

OVATKO GEENITESTIT AINA VARMOJA TAI EDES AIHEELLISIA?

Liiallinen nojautuminen geenitestien tuloksiin ja lostusvalinnoissa voi koitua kohtalokkaaksi. Niiden käytössä tulisi käyttää maalaisjärkeä eikä sulkea pois potentiaalisia jalostusyksilöitä ilman tarkkaa harkintaa.

Sairauden geneettinen tausta voi olla monimutkaisempi kuin mitä geenitestillä pystytään testaamaan. Ei esimerkiksi tiedetä, vaikuttavatko jotkut muut geenit tai ympäristötekijät sairauden ilmeneeseen. Epävarmuutta lisää myös se, että sairaus ei välttämättä puhkea vaikka koiralla on riski sairastua (homotsygootti positiivinen) tai se tulee ilmi eriaistena eri yksilöillä. Tällaisia sairauksia ovat muun muassa sekä kerryillä että vehnillä tavattu DM-selkädynrappeumasairaus, kerryillä tavattu von Willebrandin verenhyytymistekijäsairaus ja vehnillä ilmenevä PLN-proteiinikato.

Geenitestit eivät saa viedä huomiota kokonaisvaltaisesta terveyden ja hyvinvoinnin vaalimisesta jalostuksessa. DNA-testaus ei saa olla itseisarvo, vaan jalostusyksilöä tulee aina tutkiskella kokonaisuutena. Myös jalostusyksilön sukulaisia on hyvä tarkastella ennen jalostuspäätöksen tekemistä. Samalla tavoin kuin terveystutkimukset, myös geenitestit tulee ottaa huomioon yhtenä tekijänä jalostuspäätöstä tehtäessä.

Tulee kuitenkin muistaa, että koiraa, jolla on vakavan sairauden kliinisiä oireita, ei voi käyttää jalostukseen – olipa sen DNA-testituloksella mikä tahansa.

Sanotaan, että tieto lisää tuskaa, mutta avoimuus on ainoa tie päästä jalostuksessa eteenpäin.

PERIYTYMINEN JALOSTUSYHDISTELMISSÄ

Voi olla hyvin epätietoisuutta aiheuttavaa, että mikä on yhden pennun mahdollisuus periä tietty DNA-status tai mikä tämä mahdollisuus on koko pentueen sisällä. Tässä hieman rautalankaversiota:

- 1.) Ota kolikko. Siinä on kaksi puolta, kruuna ja klaava. Jos heität kolikon, on 50 prosentin todennäköisyys saada kruuna ja 50 prosentin todennäköisyys saada klaava...
 - 2.) Heitä kolikkoa kuusi kertaa. Et todennäköisesti saanut kolme kertaa kruunaa ja kolme kertaa klaavaa... Tulokseksi saattoi tulla 2 ja 4 tai 5 ja 1 tai kaikki saattoivat olla vain kruunaa tai klaavaa. (Matemaattinen todennäköisyys saada 3 ja 3 on 31,25 prosenttia)
- Kakkoskohdan tulokset johtuvat siitä, että jokainen heittokerta on itsenäinen tapahtuma, eikä sillä ole mitään tekemistä edellisen heiton kanssa. Jokaisen pennun DNA pohjautuu siihen, että se saa yhden geenimuodon eli alleelin isältään ja yhden emältään, ja tämä tapahtuma on joka kerta itsenäinen, se tapahtuu jokaisen pennun kohdalla. Tämä tarkoittaa sitä, että jokaisen pennun kohdalla tapahtumaa voidaan verrata kohtaan 1 ja pentueen kohdalla taas kohtaan 2. Tämän vuoksi seuraavan sivun taulukkoon on otettu mukaan kaksi saraketta: yksittäisen pennun todennäköisyys ja koko pentueen mahdolliset tulokset.

HUOM!

Kantajia ei tule jättää pois jalostuskäytöstä, sillä se pienentää geenipoolia entisestään ja saattaa pahimmissa tapauksissa johtaa uusien perinnöllisten sairauksien esille putkahtamiseen. Kaikilla yksilöillä on perimässään sairausmutaatioita.

Jalostusyhdistelmiä suunnitellessa tuleekin ottaa huomioon mahdollisimman monta ominaisuutta ja tarkastella yhdistelmää kokonaisuutena huomioiden myös lähisukulaisten ominaisuudet. Pitää muistaa, että tämän päivän jalostustyö luo pohjan tulevaisuuden mahdollisuuksille.

Roduillemme löytyviä DNA-geenitestejä:

Laboratorio	CMSD	Factor XI	vWD1	DM	PLN	PxD
MyDogDNA		x	x		x	
LaboKlin	x		x	x	x	
VetGen	x	x	x	x		
OFA	x					x
PawPrintGen	x	x	x	x		
PennGen		x			x	

Lähteet: Information and policy from the Scientific Committee of the Nordic Kennel Union (NKU/VK) regarding the use of genetic tests in dog breeding (Svenska Kennel Klubben), Soft Coated Wheaten Terrier Club of America homepage / Health, MyDogDNA ja Ortopedic Foundation for Animals (OFA)

Resessiivisesti periytyvien alleeliparien selitykset

Alleelipari	Homotsygootti +	Heterotsygootti	Homotsygootti -
Tutkimustulos	1-1 N/N	1-2 N/SA	2-2 SA/SA
Kuvaus	Ei sairausalleleja	Yksi sairausalleeli	Kaksi sairausalleellia
Muut nimitykset	Normaali, puhdas, clear	Kantaja, carrier	Riski sairastua (at risk), sairas (affected)

SA tarkoittaa testituloksissa sairausgeeniä, esimerkiksi DM, PLN, vWD, PNA.

Tärkeintä on tutkituttaa mahdollisimman monia koiria, jotta saataisiin tietoa sairausalleelien levinneisyydestä rodun sisällä. Yhtä tärkeää on tietoa, onko koira normaali, kantaja vai onko sillä riski sairastua.

Koirasi on homotsygootti negatiivinen (normaali)

Yhdistelmän toinen koira	Jokainen pentu on	Pentue
Homotsygootti NEGATIIVINEN	100 % homotsygootti NEG	on kokonaan homotsygootti NEG
Heterotsygootti	50 % todennäköisyydellä joko heterotsygootti tai homotsygootti NEG	<ul style="list-style-type: none"> • koostuu heterotsygooteista ja/tai homotsygootti NEG -pennuista, joko kokonaan tai kumpaakin variaatiota • yksikään pentu ei voi olla homotsygootti POS
Homotsygootti POSITIIVINEN	100 % heterotsygootti	on kokonaan heterotsygootteja

Koirasi on heterotsygootti (kantaja)

Yhdistelmän toinen koira	Jokainen pentu on	Pentue
Homotsygootti NEGATIIVINEN	50 % todennäköisyydellä joko heterotsygootti tai homotsygootti NEG	<ul style="list-style-type: none"> • koostuu heterotsygooteista ja/tai homotsygootti NEG -pennuista, joko kokonaan tai kumpaakin variaatiota • yksikään pentu ei voi olla homotsygootti POS
Heterotsygootti	<ul style="list-style-type: none"> • 25 % todennäköisyydellä homotsygootti NEG • 50 % todennäköisyydellä heterotsygootti • 20 % todennäköisyydellä homotsygootti POS 	koostuu homotsygootti POS, homotsygootti NEG ja/tai heterotsygooteista, pentue voi koostua eri tyyppien yhdistelmästä tai kaikki voivat olla samaa variaatiota
Homotsygootti POSITIIVINEN	50 % todennäköisyydellä heterotsygootti tai homotsygootti POS	<ul style="list-style-type: none"> • koostuu heterotsygooteista ja/tai homotsygootti POS -pennuista, joko kokonaan tai kumpaakin variaatiota • yksikään pentu ei voi olla homotsygootti NEG

Koirasi on homotsygootti positiivinen (riski sairastua)

Yhdistelmän toinen koira	Jokainen pentu on	Pentue
Homotsygootti NEGATIIVINEN	100 % heterotsygootti	on kokonaan heterotsygootti
Heterotsygootti	50 % todennäköisyydellä heterotsygootti tai homotsygootti POS	<ul style="list-style-type: none"> • koostuu heterotsygooteista ja/tai homotsygootti POS -pennuista, joko kokonaan tai kumpaakin variaatiota • yksikään pentu ei voi olla homotsygootti NEG
Homotsygootti POSITIIVINEN	100 % homotsygootti POS	on kokonaan homotsygootti POS

GEENITESTEILLÄ TUTKITTAVIA SAIRAUKSIA VEHNILLÄ JA KERRYILLÄ

CMSD/PNA,

Canine Multiple System Degeneration (kerryt)

Harvinainen (yleisyys: kerryt < 1 %) neurologinen, pikkuaivojen etenevä surkastumissairaus, joka aiheuttaa vähitellen lisääntyviä liikehäiriöitä. Ensioireet ilmenevät yleensä 9-16 viikon iässä. DNA-testi (periytymismalli autosomaalinen resessiivinen) **vWD1, von Willebrand's Disease Type 1 (kerryt)** Harvinainen (yleisyys: kerryt noin 10 %) lievä veren hyytymistekijäsairaus, jossa vW-hyytymistekijöiden määrä on vähentynyt. DNA-testi (periytymismalli autosomaalinen resessiivinen). Oireiden voimakkuus ja sairauden puhkeaminen/ilmentyminen vaihtelevat. Myös kantajilla (heterotsygootti) vähentyneet vW-hyytymistekijät, mikä ei kuitenkaan yleensä riitä sairauden puhkeamiseen. Kaikki homotsygootit positiiviset (Affected) eivät sairastu.

Factor XI deficiency (kerryt)

Harvinainen (yleisyys: kerryt noin 5 %) vakava verenvuotosairaus, joka voi aiheuttaa pidentynyttä verenvuotoa tapaturma- tai leikkauspotilaille. DNA-testi (periytymismalli autosomaalinen resessiivinen). Myös kantajilla (heterotsygootti) voi ilmetä verenvuototaipumusta.

DM, Degenerative Myelopathy (kerryt ja vehnät)

Yleinen (yleisyys kerryt noin 50 %, vehnät noin 60 %) etenevä selkäydinrappeumasairaus, joka puhkeaa vasta vanhemmiten, 8-14-vuotiaana. DNA-testi (periytymismalli autosomaalinen resessiivinen, epätäydellinen ilmentyminen). Kaikki homotsygootit positiiviset (At Risk) eivät sairastu. Voi olla, että on olemassa lisää geenejä tai ulkopuolisia tekijöitä, jotka vaikuttavat sairauden puhkeamiseen.

PLN, Protein Losing Nephropathy (vehnät)

Yleinen (yleisyys: vehnät noin 60 %) proteiinikatosairaus, joka puhkeaa aikuisiällä, 4-8-vuotiaana. DNA-testi (yksi kromosomi, kaksi geeniä, joiden mutaatioalleelit näyttäisivät periytyvän yhdessä, käsitellään kuin autosomaalinen resessiivinen periytymismalli, epätäydellinen ilmentyminen). Kaikki homotsygootit positiiviset (2-2) eivät sairastu, joku heterotsygootti (1-2) voi sairastua. Myös homotsygootit negatiiviset (1-1) voivat sairastua, mutta tällöin sairaus on todennäköisimmin seurausta esimerkiksi tulehdus- tai autoimmuunisairaudesta. Periytyminen monimutkaista ja voi olla, että on olemassa lisää geenejä tai ulkopuolisia tekijöitä, jotka vaikuttavat sairauden puhkeamiseen ja sairauden voimakkuuteen.

PxD, Paroxysmal Dyskinesia (vehnät)

Harvinainen neurologinen sairaus, joka aiheuttaa aika ajoin raajojen epänormaaleita liikkeitä. Ensioireet ilmenevät yleensä 8kk-3v iässä,) DNA-testi (periytymismalli autosomaalinen resessiivinen)

HOX! yleisyys rodussa = tutkituista yksi (N/SA) tai kaksi (SA/SA) sairausalleelia omaavien yksilöiden osuus