

Schapendoes-koirien sairaus ei ole enää mysteeri – tämän tiedämme nyt

Kaikki alkoi siitä, että schapendoes-kasvattajien ja -omistajien keskuudessa havaittiin nuorilla koirayksilöillä kohonneita maksa-arvoja verinäytteissä. Tämä löydös saattoi tulla esiin rutiinitarkastuksessa, esimerkiksi hammashoidon tai muun toimenpiteen yhteydessä, ilman että koiralla oli erityisiä kliinisiä oireita. Etenkin ALAT-arvo oli kohonnut veressä. ALAT on lyhenne alaniiniaminotransferaasista, joka on aminohappojen aineenvaihduntaan liittyvä entsyymi. ALAT toimii normaalisti maksasolujen sisällä, mutta jos maksasolu vaurioituu, entsyymi vuotaa vereen, josta sen pitoisuuden voi mitata. Jos ALAT arvo on pitkäaikaisesti (yli 3 kk) kohonnut koiran verinäytteissä, suositellaan maksan tarkempaa tutkimusta kudoksen eli biopsian avulla. Näin olivatkin kentällä toimivat eläinlääkärit suositelleet omistajille, ja eläinpatologian näytevirtaan Eläinlääketieteellisessä tiedekunnassa alkoi yhä useammin tulla maksabiopsioita nuorista schapendoes-koirista tutkittaviksi. Maksanäytteissä ei kuitenkaan löytynyt selkeää syytä tälle ALAT-arvon kohoamiselle: ei merkittävää tulehdusta tai muita vaurioita elimessä. Samalla jo pidempään seurannassa olleiden schapendoes-koirien joukossa omistajat alkoivat huomata koirissa myös kliinisiä oireita: koirien rasituksen- ja lämmönsietokyky laski, joidenkin koirien kohdalla omistaja epäili myös, että koiralla on kipuja. Tässä vaiheessa alkoi selvitä, että kyseessä on aikaisemmin tuntematon sairaus tällä koirarodulla ja heräsi myös epäily mahdollisesta perinnöllisyydestä. Kentällä alkoi kuulua keskusteluja tästä schapendoes-koirien ”mysteerisairaudesta”. Sairautta ruvettiin tutkimaan tarkemmin kliinisten löydösten osalta eläinneurologin Tarja Pääkkösen toimesta Helsingin Yliopistollisessa Eläinsairaalassa, kudosuutosten osalta eläinpatologi Pernilla Syrjän toimesta ja genetiikan osalta eläinlääkäri Maria Kaukosen toimesta, aktiivisten omistajien ja kasvattajien avulla.

Kliininen tutkimus ja hoitomahdollisuudet

Oireilevilla koirilla todetaan hitaasti etenevää suorituskyvyn heikkenemistä ja alentunutta lämmönsietokykyä. Neurologisessa tutkimuksessa voidaan havaita lihassairaudelle tyypillisiä muutoksia, kuten alikorostuneita liikkeitä ja hyytystesteissä heikentynyt vaste. Verinäytteissä todetaan tyypillisesti lihasarvojen (ASAT ja CK) nousu ALAT nousun lisäksi. Lihassähkökäyrässä todetaan lihassairaudelle tyypillisiä muutoksia. Hermonjohtumisnopeudet säilyvät normaaleina.

Toistaiseksi parantavaa hoitoa tälle sairaudelle ei ole saatavilla. Oireenmukaiseen hoitoon on sairailta koirilla kuulunut kivunlievitystä tarpeen mukaan ja etenkin pitkäkestoisen tai kovan fyysisen rasituksen välttämistä.

Patologian tutkimus

Tällä hetkellä Helsingin Yliopiston Eläinlääketieteellisessä tiedekunnassa on tutkittu yhteensä seitsemän schapendoes-koiran maksabiopsia, ja näistä koirista kuudella oireilu on edennyt muutaman vuoden sisällä niin vakavaksi että koira on jouduttu lopettamaan. Näille kuudelle koiralle on suoritettu laaja kliininen ja neurologinen tutkimus sekä ruumiinavaus, ja tämän pohjalta tiedämme tänään paljon enemmän tästä taudista. Tiedämme, että sairauden ensisijainen kohde-elin on luustolihas. Kliinisissä tutkimuksissa ääreishermosto on todettu normaaliksi ja lopetettujen koirien lihasnäytteissä näkyy jälkiä pitkään jatkuneesta tai toistuvasta lihassolurappeumasta, joka johtaa pikkuhiljaa arpeumaan lihaksissa. Muutokseen ei liity tulehdusta, ja muutoksia on eriasteisia samassa koirassa, mikä voi sopia siihen että vaurio pahenee ja rauhoittuu jaksoittain. Miksi lihasvaurio sitten johtaa maksa-arvon nousuun veressä? ALAT-entsyymistä löytyy kaksi eri alamuotoa eli isoentsyymiä, joista kumpaakin tuotetaan maksassa, mutta toista myös lihaksissa. Yhtenäistä kaikissa tutkituissa schapendoesissa ovat lihasmuutokset, joten tämänhetkisen tiedon pohjalta vaikuttaa siltä, että ALAT:in nousu veressä onkin lihasperäistä näissä koirissa. On mahdollista, että tauti toissijaisesti rasittaa myös maksaa, mutta tässä elimessä muutokset ovat olleet paljon vähäisempiä ja hyvin vaihtelevia.

Genetiikan tutkimus

Tammikuussa 2018 schapendoes-järjestöstä oltiin yhteydessä Helsingin yliopistossa toimivaan, Prof. Hannes Lohen johtamaan Koiragenetiikan tutkimusryhmään ja ilmoitettiin rodussa havaituista useista tapauksista, joissa nuorilla koirilla oli todettu korkeita maksa-arvoja. Koska tapauksista heräsi epäily mahdollisesta perinnöllisestä alttiudesta sairaudelle, käynnistettiin siitä uusi tutkimusprojekti, jonka vastaavana tutkijana on toiminut siitä asti ELT Maria Kaukonen.

Vuonna 2020 aloitettiin ensimmäiset geneettiset analyysit: veriarvojen tarkastelun jälkeen näihin analyysihin valittiin 20 sairaan ja 16 terveen verrokin DNA-näytteet. Vertailemalla näiden kahden ryhmän koko perimää saatiin selvitettyä vuonna 2020, että sairaus periytyy autosomaalisesti resessiivisesti ja että sairautta aiheuttava geenivariantti paikantuu luotettavasti tietylle kromosomialueelle.

Tämän jälkeen jatkettiin varsinaisen geenivirheen etsimistä kyseiseltä perimän alueelta. Useiden ehdokasvarianttien merkitystä sairauteen on selvitetty jatkoanalyyseissä, mutta vielä tautia aiheuttavaa geenivarianttia ei ole löydetty. Jatkamme uudenlaisia analyyskejä vielä kevään 2024, mutta jos tämän jälkeen varianttia ei edelleenkaan löydetä, selvitämme mahdollisuutta ns. markkeritestin kehittämiseksi rodussa, jotta kasvattajat ja omistajat voisivat testata koiransa geneettisen *riskin* lihassairaudelle esim. jalostuspäätösten avuksi – samalla, kun jatkamme analyyskejä varsinaisen variantin löytämiseksi.

Tällä hetkellä geneettisissä analyyseissä on mukana yli 300 schapendoesin DNA-näytteet. Tutkimukseen saa osallistua edelleen, lähettämällä koirastaan näytteen ja terveystiedot. Osallistumisohjeet löytyvät kotisivuiltamme www.koirangeenit.fi ja meihin saa aina olla yhteydessä myös meilitse: maria.kaukonen@helsinki.fi. Mikäli sairas koira joudutaan lopettamaan vaikeiden oireiden vuoksi, otamme edelleen vastaan koiria tutkimukseen kudoksenäytteiden tutkimista ja kliinisiä tutkimuksia varten. Näissä tapauksissa otattehan yhteyttä mahdollisimman hyvissä ajoin maria.kaukonen@helsinki.fi tai puhelimitse (044 283 7689).

Lämmin kiitos kaikille tutkimukseen osallistuneille!

Kirjoittajat ovat patologian osalta Pernilla Syrjä, eläinpatologian apulaisprofessori

kliinisten löydösten osalta Tarja Pääkkönen, vertailevan tautitutkimuksen apulaisprofessori

genetiikan osalta Maria Kaukonen, eläinlääketieteen tohtori