

Mysteerisairaudesta schapendoesien perinnölliseksi lihasdystrofiaksi – missä vaiheessa tutkimusta ollaan?



Teksti: ELL Ida-Lotta Jakonen

Julkaistu: Heinäkuu 2025

Eläinlääketieteen tohtori, dosentti Maria Kaukonen, luennoi yhdistyksen kevätkokouksen yhteydessä lihassairauden tutkimuksesta ja sen edistymisestä. Vuonna 2018 mysteerisairaudeksi kutsuttu epämääräisten oireiden kirjo on viime aikoina tunnistettu lihasdystrofiaksi, jolle on mahdollista kehittää geenitesti.

Luennon aluksi kerrattiin, mistä kaikki lähti liikkeelle. Jo seitsemän vuotta sitten, vuonna 2018, oli ensimmäinen yhteydenotto Maria Kaukoseen. Silloin kuvailtiin sairastuneiden oireita ja pohdittiin perinnöllisyyttä. Kaukonen epäili, että kyseessä olisi polygeeninen, eli monen eri geenin yhteisvaikutuksesta seuraava sairaus, mutta lähti silti tutkimaan asiaa. Mikäli kyse olisi polygeenisestä sairaudesta, ei siihen voisi kehittää geenitestiä. Tutkimuksen edetessä paljastui kuitenkin, että mitä oletettavimmin kyse on monogeenisestä, eli yhden geenivirheen aiheuttamasta sairaudesta.

Sairastuneet koirat voitiin jakaa kahteen ryhmään verinäytetulosten perusteella. Ensimmäisellä ryhmällä kreatiiniakinaasi CK oli hyvin voimakkaasti koholla, maksa-arvoista ASAT kohtalaisesti ja ALAT lievästi koholla, AFOS normaali. Toisella ryhmistä sen sijaan maksa-arvot ALAT, ASAT, AFOS jne. voimakkaasti koholla, mutta CK normaali. Muutama yksilö kuuluu epäonnekseen molempiin ryhmiin kaikkien arvojen ollessa voimakkaasti koholla. Ensimmäisen ryhmän koirat edustavat näitä schapendoesien lihasdystrofiaa sairastuneita, kun taas toisen ryhmän koirilla on veriarvojen taustalla jokin muu, todennäköisesti jokin polygeeninen maksasairaus.

Lihasdystrofioita on erilaisia

Lihasdystrofioita tunnetaan useita erilaisia ja niitä luokitellaan oireiden sijainnin, geneettisen taustan, alkamisiän jne mukaan. Perinnöllisiä lihasdystrofioita esiintyy useissa eri roduissa. Mikäli haluat tutustua tarkemmin koirilla tunnettuihin lihasdystrofioihin, on Ida-Lotta Jakonen tehnyt aiheesta liseniaatin tutkielman otsikolla Koirien perinnölliset lihasdystrofiat – esimerkkinä schapendoes, julkaistu tänä vuonna (2025). Schapendoeseilta ei ole löydetty samaa geenivirhettä minkään koirilla tunnetun lihasdystrofian kanssa.

Luennolla käytiin läpi lihasdystrofioiden diagnosointia ja tyypillisiä oireita. Merkittävä diagnosointikeino on jo aiemmin mainitut verinäytteet. Muita diagnostisia menetelmiä ovat lihassähkökäyrätutkimus, muu kuvantaminen ja histopatologiset näytteet lihaksesta.

Kaukonen ei suosittele lihasbiopsioiden ottoa, sillä näytteenotosta toipuminen on koiralle kivuliasta, eikä siitä saada merkittävää diagnostista hyötyä. Lopetetuista koirista on tutkimustarkoitukseen otettu näytteitä lihaksista; eihän tällöin potilaan tarvitse enää kärsiä kivuista.

Geeninäytteitä yli 300 yksilöstä

Tällä hetkellä tutkimusryhmällä on käytössään 327 schapendoesien geeninäytteet. Näistä 76 schapella lihasentsyymi CK on koholla; 44 yksilöllä CK on kohonnut erityisen paljon. Noin puolilla on vakavia oireita. Tutkimustarkoituksessa yhdeksälle schapendoesien lihasdystrofian vuoksi lopetetulle koiralle on tehty ruumiinavaus, jonka yhteydessä on saatu arvokasta tietoa ja näytteitä tutkimusta varten. Ruumiinavausta varten koira on vietävä sovitusti eutanasiaan Yliopistolliseen pieneläinsairaalaan, sillä osa näytteistä on saatava mahdollisimman pian eutanasian jälkeen.

Periytymistapa todennäköisesti selvitetty

Lihasdystrofioiden geneettiseen tutkimukseen kuuluvat sukupuuanalyysi ja kokoperimän laajuinen assosiaatiotutkimus GWAS (genome-wide association study). Sukupuuanalyysin perusteella on voitu päätellä, että schapendoesien lihasdystrofian periytymistapa on hyvin todennäköisesti autosomaalinen resessiivinen, eli sen periytyminen ei liity sukupuoleen ja jälkeläinen tarvitsee sairautta aiheuttavan alleelin (geeniversion) molemmilta vanhemmiltaan. Periytymistapa on siis sama kuin hyperurikosurialla, HUU:lla. GWAS:n avulla sairautta aiheuttava geenivariantti on saatu paikannettua tietylle kromosomialueelle, joka vahvistaa periytymistavan ja sen, että sairaudelle voidaan kehittää geenitesti.

Lähes 70% tutkituista koirista kantajia tai sairaita

Kaukonen uskoo sairautta aiheuttavan geenivariantin vihdoinkin löytyneen kokoperimän sekvensoinnin avulla. Vielä on varmistus meneillään ja tarkkoja tietoja kyseisestä geenivariantista ei voida paljastaa tieteellisen prosessin byrokratiakiemuroiden vuoksi. Tähän mennessä oletettu geenivariantti on tutkittu 290 näytteestä, joista 90 ovat sairautta aiheuttavasta geenistä vapaita, 120 kantajia ja loput 80 geneettisesti sairaita, eli variantin suhteen homotsygootteja. Noin kymmenellä prosentilla homotsygootteista veriarvot CK, ALAT ja ASAT ovat normaalit, mutta lopuilla CK on voimakkaasti koholla. Sen sijaan noin kymmenellä prosentilla kantajista CK on lievästi tai kohtalaisesti koholla ja noin seitsemällä prosentilla geneettisesti terveistä CK on lievästi koholla. Kaikki tähän mennessä tutkitut koirat, joiden CK oli yli n. 550, ovat homotsygootteja variantin suhteen.

Uusia näytteitä otetaan vastaan

Kaikista koirista ei ole kliinisiä tietoja saatavilla, mikäli siis olet ilmoittanut koirasi verinäytetulokset yhdistykselle, mutta tieto koiran terveydentilasta puuttuu, ilmoitathan sen samalla lomakkeella kuin verinäytetuloksetkin. Tulosten varmistelu jatkuu yhä ja myös uudet näytteet ovat tervetulleita. Voit lähettää koirastasi näytteen tutkimukseen eläinlääkärisi kautta – lisätietoa www.koirangeenit.fi. Tutkituta samalla koirasi veriarvot CK, ASAT ja ALAT ja ilmoita ne sekä koiran terveydentila yhdistyksen sivuilta löytyvällä lomakkeella: www.schapendoes.fi/jalostus/lihasdystrofia/veriarvot/.

Kun geenivariantin varmistus saadaan valmiiksi, on edessä vielä tieteellisen artikkelin julkaiseminen aiheesta. Sitä kautta kaupalliset tahot saavat tiedon uudesta löydöksestä ja voivat lisätä valikoimiinsa kyseisen geenin testauksen. Tutkimukseen osallistuneiden koirien tulokset on tarkoitus toimittaa koirien omistajille, joten siinäpä yksi porkkana lähettää koirasi verinäyte!