

Inka Vaskimo:

## **KOIRIEN GEENITUTKIMUS JA KÄÄPIÖSNAUTSEREIDEN PRA – JOKO GEENITESTI ON PIAN TOTTA?**

**Sokeuttava PRA saattaa pian olla historiaa, jos suomalainen geenitutkimus onnistuu työssään. Se on jo onnistunut tekemään alustavan geenipaikannuksen, mutta varsinaisen geenivirheen löytämiseen on vielä matkaa. Siihen tarvitaan jokaisen suomalaisen – ja myös ulkomaisen – kääpiösnautserin panosta, etenkin jos koira tai sen lähisukulainen sairastaa PRA:ta tai koira on yli 6-vuotias ja terve. Osallistumaan pääsee tutkituttamalla koiransa silmät virallisesti ja antamalla siitä verinäytteen geenitutkimusta varten.**

### **Taustaa**

PRA eli etenevä verkkokalvon rappeuma (Progressive Retinal Atrophy) on yksi kääpiösnautsereiden vakavista perinnöllisistä silmätauteista. PRA on sokeuttava sairaus, jonka etenemistä ei voida pysäyttää tai edes hidastaa, eli koira sokeutuu vääjäämättä. PRA itsessään ei aiheuta koiralle kipua, mutta koiralle saattaa myös kehittyä sekundäärinen kaihi, joka hoitamattomana voi olla kivulias.

Kyseessä on siis sairaus, joka haittaa koiran elämänlaatua merkittävästi, ja jota sen takia vastustetaan rodussamme mm. PEVISA-ohjelmalla. PRA-sairaita koiria ei saa käyttää jalostukseen, eikä PRA:ta tuottanutta yhdistelmää saa tehdä uudelleen. Myös sairaan koiran sisarusten ja jälkeläisten jalostuskäyttöä on harkittava tarkkaan. PRA:n todellinen periytymismekanismi ei ole vielä selvillä, joskin eri lähteissä on viitattu autosomaaliin resessiiviseen: sairas koira saa viallisen geenin molemmilta vanhemmiltaan, jotka siis molemmat ovat vähintään sairauden kantajia, tai toinen tai molemmat voivat olla jopa sairaita. Toinen mahdollinen periytymistapa on osittain dominantti: riittää että koira saa viallisen geenin vain toiselta vanhemmaltaan.

1990-2015 syntyneistä kääpiösnautsereista PRA on Suomessa todettu virallisessa silmätarkastuksessa 21 mustalla ja 12 musta-hopealla (sekä lisäksi yksi PRA-epäily). Pippurin&suolan värisissä ja valkoisissa kääpiösnautsereissa ei ole yhtään virallista PRA-tapausta, mutta ainakin yksi valkoinen epävirallinen tapaus on tiedossa. Epävirallisia tapauksia on tietenkin enemmän, koska virallinen diagnoosi edellyttää koiran tunnistusmerkintää, joka tuli pakolliseksi vasta 1.6.2008. Vuosina 1990-2015 syntyneistä kääpiösnautsereista on PRA-diagnoseja tehty vuosittain yhdestä viiteen. PRA:n keskittyminen lähinnä mustiin ja musta-hopeisiin on hyvä huomioida mm. väriestehtyksiä suunniteltaessa.

### **Geenitutkimusta**

Rotumme on mukana professori Hannes Lohen johtaman Koirien geenitutkimuksen PRA- ja kataraktatutkimuksissa. SKSK ry on jo useita vuosia kannustanut kääpiösnautserin omistajia osallistumaan geenitutkimukseen. Jalostustarkastusten, näyttelyiden ym. yhteydessä on järjestetty verinäytteenottoa tutkimusta varten, ja tietenkin omistajat ovat aktiivisesti toimittaneet näytteitä muiden eläinlääkärikäyntien yhteydessä. Kääpiösnautsereita, joista on sekä luovutettu verinäyte että annettulupa jakaa tiedot rotujärjestölle, on nyt jo yli 600.

**SKSK ry korvaa sairaiden koirien ja niiden lähisukulaisten silmätutkimuksen sillä edellytyksellä, että koirasta toimitetaan myös verinäyte Koirien geenitutkimukseen ja tiedot saa antaa myös rotujärjestölle. Lisää tietoja silmätutkimusten korvaamisesta: <http://sksk.fi/silmatutkimustenkorvaaminen>**

Tällä hetkellä Koirien geenitutkimus luovuttaa rotujärjestölle seuraavat tiedot: virallinen nimi, rekisterinumero, sukupuoli, syntymäpäivä ja väri. Sen sijaan mitään omistajan ilmoittamia sairaustietoja ei

ole luovutettu kerholle. Jos omistaja haluaa päivittää koiran tietoja (esim. jos sillä on todettu jokin sairaus näytteenoton jälkeen, se on kuollut, omistajan yhteystiedot ovat muuttuneet, halutaan antaa lupa luovuttaa tiedot rotujärjestölle tms.), se onnistuu osoitteessa

<http://www.koirangeenit.fi/osallistuminen/terveystietojen-paivittaminen/>

### **PRA-geeni löytymässä?**

PRA:n geenitestiä kääpiösnautsereille on maailmalla yritetty saada aikaan jo vuosia. A-tyyppin PRA:lle on geenitesti jo kehitetty, mutta testin luonut amerikkalainen Optigen-laboratorio ilmoittaa kotisivuillaan, että tulosten mukaan A-tyyppin PRA ei ole kääpiösnautsereilla vallitseva muoto. Alkuperäiset A-tyyppiä tuottaneet linjat on joko onnistuttu karsimaan populaatiosta, tai sitä esiintyy populaatiossa hyvin vähän.

Uutta toivoa antaa Koirien geenitutkimusryhmä, jonka jäsen ELL Maria Kaukonen valmistelee väitöskirjaa perinnöllisten silmänsairauksien genetiikasta. Väitöskirjaa varten hänelle myönnettiin vuonna 2014 apuraha Koirien geenitutkimusrahastosta. Apuraha myönnettiin projektiin, jossa tutkitaan verkkokalvon rappeumien geneettistä taustaa useammalla koirarodulla, myös kääpiösnautserilla. Tavoitteena on paikantaa näitä sairauksia aiheuttavia geenivirheitä. Geenivirhelöytöjen perusteella voidaan kehittää geenitestejä jalostuksen ja diagnostiikan tueksi sekä kehittää geeniterapiaa kyseessä oleviin sairauksiin.

Geneettiset analyysit tehdään kartoittamalla yhdellä kertaa kaikkien geenien koodaamat proteiinit. Menetelmä on kallis, mutta nopea. Analysointi on aloitettu, ja alustava kromosomipaikannus on saatu tehtyä. Jotta tutkimusryhmä pääsisi nyt kiinni itse mutaatiogeneeniin, tarvitaan lisää seuraavanlaisia näytteitä:

- Koirat joilla on todettu PRA
- PRA-sairaiden koirien lähisukulaiset (vanhemmat, sisarukset, jälkeläiset)
- Terveet, yli 6-vuotiaat koirat (käytännössä vastaan otetaan kyllä kaikki näytteet)

**Verinäytteen lisäksi mukaan liitetään näytelomake, joka on tulostettavissa suomeksi, ruotsiksi, englanniksi ja saksaksi osoitteessa <https://koirangeenit-fi.directo.fi/osallistuminen/naytelomake-verinaytteen-mukaan/>. Olisi myös hyvä, jos mukaan saisi liitettyä lukukelpoisen kopion koiran virallisesta silmätutkimustuloksesta. Lausunto ei ole pakollinen, mutta se antaa hyviä lisätietoja verkkokalvolöydöksistä.**

Koska kaikista koirista ei ole omistajatietoja, SKSK ry:n jalostustoimikunta on yhteydessä sairaiden koirien kasvattajiin ja toivoo heidän toimittavan saamansa tietopaketin edelleen kasvatinomistajilleen. **Jos jollakulla on yhteyksiä pohjoismaisiin kasvattajiin, joiden koirissa on todettu PRA:ta, viestin saa mielellään välittää heillekin.** Koirien geenitutkimusryhmä tekee yhteistyötä mm. ruotsalaisten tutkimusryhmien kanssa, mutta on aina parempi jos näytteet ovat suoraan suomalaisen ryhmän käytettävissä. Tästä artikkelista tehdään ruotsinkielinen versio, ja Ruotsin Dvärgschnauzerringen on luvannut edistää yhteistä asiaamme.

Olisi erittäin hienoa jos suomalainen kääpiösnautseriväki pystyisi tarjoamaan apua suomalaiselle tutkimusryhmälle geenitestin saamiseksi. Siitä voisimme kaikki olla ylpeitä!

### **NÄYTEITÄ KAIVATAAN SEURAAVISTA PRA-SAIRAISTA KOIRISTA JA NIIDEN SUKULAISISTA**

Osa koirista on epäilemättä jo kuolleita, ja joistain on toimitettu näyte viimeisen listauksen jälkeen.

AFUNIQUE PANTOUFLE FIN30594/07

BRIGHT EYES BLACK QUINTUS FIN25312/98

CASTLEWOLF HERO OF OCEAN FIN28258/07

GOLDEN CUB COME FLY WITH ME FI53131/09  
GOLDEN CUB SUNFIRE FI31789/09  
JULIUKSEN BENELOPE FIN20492/04  
JULIUKSEN HALLE BERRY FI12694/11  
JULIUKSEN OTTILIA FIN23661/02  
PARONITTAREN MINI MIES FIN36995/08  
PRO AUCTORE ERRATUM NIGRA FIN18201/08  
SINI KREETTAN ARTHUR FIN30586/99  
STATOR BEFEHL FIN12852/06  
STATOR BUFFO FIN12849/06  
SVART FAN DUNLOP FIN51072/08  
WILJAMI FIN35510/06  
VONHEIMDAL CRUELLA FIN20179/03  
YACAMAS MIC MAC FI34712/10  
ZODIAC FIN18095/08