

Tiedonjyväsiä cavalierien geenitestauksista imuroituna maailmalta

Genetiikan tutkijat Englannin Kennel Clubin ja AHT:n kanssa yhteistyössä ovat laatineet seuraavanlaisen artikkelin Episodic Fallingista (EF) ja Curly Coat (CC) & Dry Eye (DE), josta tästä lyhennetty versio käännettynä suomeksi.

Alkuperäinen artikkeli löytyy osoitteesta :

www.thecavalierclub.co.uk/health/episodic/DE_study_report_0612.pdf

The Kennel Club and Genetics Center at The Animal Health Trust (AHT)

Frequency of two disease-associated mutations in Cavalier King Charles Spaniels

June 2012

EF- ja CC- & DE- testejä on ollut mahdollista toteuttaa huhtikuusta 2011 lähtien. Testit testaavat kahta eri geenimutaatiota, joista toinen aiheuttaa EF -sairauden ja toinen CC & DE -sairauden, joka viralliselta nimeltään on perinnöllinen kuivasilmäisyys (keratoconjunctivitis sicca) ja ichtyosiforminen dermatiitti (=kalansuomutaudin tapainen ihosairaus), jos koira on perinyt molemmilta vanhemmiltaan saman geenimutaation.

Jokainen koira perii kummaltakin vanhemmaltaan yhden geenin geenipareihinsa. Jos kumpikaan näistä vanhemmilta perityistä geneeistä ei ole ns. sairausgeeni on koira 'clear', eli puhdas, tämän sairausgeenin mutaatioiden suhteen. Jotkut koirat perivät toiselta vanhemmistaan sairausgeenin ja toiselta normaalin geenin tähän kyseiseen geenipariinsa ja heitä kutsutaan nimellä 'carrier', eli kantaja. Nämä koirat eivät koskaan oireile vähäisinkään kyseisen perinnöllisen sairauden sairausoirein, vaikka heidän perimässään kyseinen geeni olisikin.

Koiralla voi siis olla ei yhtään, yksi tai kaksi kyseistä testattavaa sairautta aiheuttavaa geeniä, mutta vain ne koirat voivat oireilla kyseiselle sairaudelle, joilta löytyy sama vikageeni molemmilta vanhemmilta perittynä. Näitä koiria kutsutaan 'affected' -koiriksi ja heillä voi olla EF:n ollessa kyseessä myös

kliinisiä oireita ja jos kyse on CC & DE –sairaudesta, niin nämä koirat menehtyvät jo pentuna sairauteensa. EF- tai CC & DE –geenit eivät ole kytköksissä toisiinsa, eli ne peritään itsenäisesti ja ovat peräisin siis eri mutaatioista, vaikka samallakin koiralla voi olla vanhemmiltaan perittynä kummatkin tautigeenit.

Pelkästään koiran ilmiänsua tarkastelemalla ei kukaan pysty sanomaan, onko koira 'puhdas' (clear), 'kantaja' (carrier) vai peräti 'sairas' (affected).

Episodic falling-sairauden kliinisiä merkkejä ovat

- oireiden alku 3-7 kuukauden iässä
- oireet tulevat esiin parhaiten kiihtymisen, fyysisen rasituksen tai stressin aikana
- yhtäkkinen lihasjännityksen kohoaminen ja kykenemättömyys rentouttaa lihaksiaan
- epänormaali seisomisasento tai askellus, jota seuraa kaatuminen eteenpäin tai sivulle
- oireiluepisodit ovat tavallisesti lyhytkestoisia kestäen muutamasta sekunnista muutama minuuttiin
- koira ei menetä tajuntaansa, vaan on hereillä koko kohtauksen ajan

Curly coat (kiharakarvaisuus ja kuivasilmäisyys) –syndrooman oireita ovat

- perinnöllinen sairaus jonka oireilu alkaa jo pikkupentuna
- pennut, joilla tämä sairaus on, ovat usein pentuetovertaiaan pienikokoisempia
- pennun silmät tulevat aroiksi ja vetistäviksi heti kun silmät ovat auenneet 10-14 vrk:n iässä
- kiharainen, helposti katkeileva, karkea turkki, joka voi myöhemmin näyttää harvalta
- kutiava ja hilseilevä iho
- kovat, paksuuntuneet anturat, jotka usein halkeilevat ja aristavat
- epämuodostuneet kynnet, jotka voivat jopa pudota pois aiheuttaen kipua ja kävelyhaluttomuutta

280 koiraa yht.	blenheim	tricolor	ruby	b/t	nartut	urokset	keski-ikä
testatuista	46 %	24 %	14%	16%	65 %	35 %	3.4 v.

EF

turkin väri	blenheim	tricolor	ruby	b/t	kirjavat	yksiväriset
280 koiraa						
affected	0.2 %	0.6%	5.6%	4.7%	0.3%	5.1%
carrier	8.9 %	13.8 %	36.2 %	33.9 %	10.6 %	35.0 %
clear	90.9 %	85.6 %	58.1 %	61.5 %	89.1 %	59.9 %

CC & DE

turkin väri	blenheim	tricolor	ruby	b/t	kirjavat	yksiväriset
280 koiraa						
affected	0.5 %	0.2 %	0.4 %	0.1 %	0.4%	0.3 %
carrier	13.6 %	8.6 %	11.7 %	4.4 %	11.9 %	10.1%
clear	85.8%	91.2 %	87.9 %	95.5 %	87.7 %	89.6 %

Englannissa tehdyn tutkimuksen yhteenvedossa todetaan, että melkein 30% Englannin cavaliereista kantavat joko EF-geeniä tai CC- & DE-geeniä ja pieni osa kantaa molempia geenejä.

1-2 prosentilla cavaliereista on nämä geenipari samasta EF- ja/tai CC & DE – mutaatiogeenistä ja ovat näin ollen 'affected' eli sairaita joko kliinisin oirein tai ilman niitä.

Tutkimuksen perusteella annetut suositukset:

- kaikki jalostukseen käytettävät cavalierit tulisi testata näiden sairausgeenien suhteen ennen astutusta riippumatta väristä tai esivanhempiensa tuloksista
- kasvattajien täytyisi ennen suunnitelmaansa pentueesta valita pari, josta ei voi syntyä 'affected' eli sairaita pentuja
- 'carriers' eli kantajia ei saa sulkea pois jalostuksesta, jotta vältyttäisiin muun geneettisen monimuotoisuuden kaventumiselta tämän karsinnan seurauksena
- rodussa esiintyviä geenimutaatioiden esiintyvyyttä pitäisi kartoittaa aina muutaman vuoden välein sairausgeenien yleisyyttä seuraamalla

Koiranjalostusta geenikantajilla

Sen avulla, että tiedämme mitkä koirat ovat kantajia, ja mitkä eivät ole edes kantajia, voivat kasvattajat tehdä järkeviä astutusvalintoja. Kaikki astutusparit ovat 'turvallisia' niin pitkälle, kun ainakin toinen koirista on geenitestattu 'puhtaaksi'. Sairausgeenien häätäminen rodusta on pitkän tähtäimen projekti ja ensisijaisena tavoitteena on geenitestauksen avulla saada kasvatettua koiria, jotka eivät kliinisesti ole sairaita, vaan korkeintaan sairausgeenien kantajia.

Ainoastaan 'puhtaiden' koirien valitseminen jalostukseen ei tule kuitenkaan olemaan mitenkään järkevä valinta jatkossa, koska on todennäköisempää, että niillä onkin esi-isissään yhteisiä koiria, joilla on kenties muita väistyviä sairausgeenejä, jotka näin ollen pääsevät rikastumaan ja aiheuttamaan aivan uusia perinnöllisiä sairauksia seuraavissa sukupolvissa.

On myös muistettava, että jokainen ihminen ja myös varmasti koirakin, omaa keskimäärin 50 sairausgeeniä perimässään, joten ainoa ero 'puhtaan' ja 'kantajan' välillä on ainoastaan nämä jo nyt testattavissa olevat geenit. Testattavan geenin lisäksi koiralla on todennäköisesti 49 muuta sairausgeeniä, joita emme vielä tiedä emmekä osaa niitä edes vielä testata.

Jos kantajat suljetaan pois jalostuksesta ja käytetään vain 'puhtaita' koiria, on erittäin suuri todennäköisyys, että näiden 49 muun mutaation esiintyvyys lisääntyy puolestaan rodussa ja uudet periytyvät sairaudet lisääntyvät näiden sijasta.

Jalostusohjeita kasvattajille

Kantajat tulee ottaa mukaan jalostukseen ainakin yhden tai kahden sukupolven ajan, jotta muita tavoiteltuja ominaisuuksia (sydänterveys, luonne, ulkonäkö jne.)

Vasta kun sairausgeenin esiintyvyys laskee alle yhden prosentin rodussa, voidaan kantajat jättää pois jalostuksesta vaarantamatta muuta rodun monimuotoisuutta.

Koirien geenistatus	jälkeläiset	mahdollisuus sairaisiin jälkeläisiin
Clear x clear	kaikki pennut 'clear'	Ei
Clear x carrier	50% 'clear' 50 % 'carrier'	Ei
Clear x affected	kaikki pennut 'carrier'	Ei
Carrier x carrier	25% 'clear' 50 % 'carrier' 25% 'affected'	Kyllä
Carrier x affected	50% 'affected' 50 % 'carrier'	Kyllä
Affected x affected	kaikki pennut 'affected'	Kyllä