

BELGIANPAIMENKOIRIEN GEENITUTKIMUKSISTA

Belggareiden projektit ja näytetilanne

Belgianpaimenkoirien osalta on ollut käynnissä kolme eri geenitutkimusprojektia: epilepsia, kivesvika ja harmaakaihi. Nyt käynnistymässä on myös synnynnäisten hammaspuutosten tutkimus ja eri käyttäytymisominaisuuksien kartoitukset. Kaikkien projektien tavoitteena on tunnistaa sairautta aiheuttavat geenivirheet ja kehittää jalostukseen geenitestejä. Samalla voidaan verrata geenilöytöjä vastaavissa ihmissairauksissa. Tavoitteen saavuttaminen vaatii hyvää yhteistyötä koiraharrastajien, rotuyhdistyksen ja tutkijoiden välillä. Geenitutkimus tarvitsee mahdollisimman monesta terveestä ja sairaasta koirista DNA-näytteen. DNA:ta saadaan verinäytteistä ja samaa näytettä voidaan käyttää eri projekteihin, niin kauan kuin näytettä riittää. Yleensä riittää, kun luovuttaa kerran verta koirastaan. Tällä hetkellä verinäytteitä on kerätty yhteensä 1109 belggarista, joista 475 on groenendalista, 480 tervuerenista, 16 lakenois'ta ja 138 malinois'ta. Näytemäärä on liki tuplaantunut vajaan vuodessa! Ilman verinäytteitä yksikään projekti ei edisty. Olemme tutkijoina riippuvaisia koiraharrastajien myötämielisyydestä ja aktiivisuudesta projektien edistämiseksi. Projektin valmistuminen on usein myös verrannollinen saatuun näytemäärään: mitä enemmän näytteitä sen nopeammin geenitkin yleensä löytyvät. Toinen tärkeä seikka on koiran terveystietojen luotettavuus ja päivittäminen. Pelkkä näytemäärä ei siis riitä, jos näytteisiin ei voida yhdistää terveystietoa koirista. Tautigeenien tunnistamiseksi on tiedettävä, mitkä koirat ovat terveitä ja mitkä sairaita. DNA-pankkiin tallennettu näyte on myös valmiina testattavaksi, kun tautigeeni tunnistetaan.

Päivitä koirasi tiedot tutkimusryhmälle

Belggarinäytteiden joukossa on paljon joukkonäytteenotoissa kerättyjä koiria, joista tutkimusryhmällä on hyvin puutteelliset tiedot. Useimmat näistä on saatu korjattua viime aikoina. Ilman terveystietoa näyte on kuitenkin hyödytön, joten toivomme jatkuvasti uusia päivityksiä. Päivityksen voi jättää www.koirangeenit.fi -nettisivuilta kohdasta "Terveystietojen päivitys". Täytä lomake ja lähetä se annettuun sähköpostiin (lgl-kyselyt@helsinki.fi). Päivitämme tiedot kyseisen koiran kohdalle. Näytelomakkeessa kysytään koiran mm. terveystietoja, ruksita niistä sopivat ja täytä lomake muutenkin huolellisesti. Kerro samalla kertaa kaikki koirasi sairaudet, jos niitä on useampia. Näytteestä tulee näin monikäyttöisempi. Tämä on erittäin tärkeää projektien edistämiseksi. Tietoja käsitellään luottamuksellisesti ja tutkimusryhmä luovuttaa ne rotujärjestölle tai kasvattajalle vain omistajan suostumuksesta. On kuitenkin tärkeää, että rotuyhdistys saa kattavasti terveystietoa koirista ja sen vuoksi suosittelemme ruksittamaan näytelomakkeessa suostumuksen tietojen luovuttamiseksi. Avoimuus auttaa terveempien koirien jalostamista. Jos olet kerran täyttänyt lomakkeen ja koirasi terveystilanne muuttuu tai lemmikkisi menehtyy äkillisesti, voit käydä päivittämässä saman lomakkeen uudelleen. Otamme vastaan myös kopioita

eläinlääkäreiden antamista diagnooseista. Mitä enemmän meillä on tietoa koirista, sitä paremmin voimme suunnitella projektin läpiviemisen.

Epilepsiaprojektissa ensimmäinen läpimurto

Belgianpaimenkoirissa esiintyy runsaasti epilepsiaa ja se on selvästi perinnöllistä. Epilepsiageenin tunnistaminen on ollut käynnissä yhteistyössä tanskalaisten ja ruotsalaisten tutkijoiden kanssa EU-rahoitteisessa projektissa ja se etenee mukavasti. Yhteensä näytteitä Suomesta ja Tanskasta on liki sata. Olemme saaneet myöskin yhteydenottoja tutkijoilta Kaliforniasta Yhdysvalloista ja yhteistyömme laajenee edelleen. Olemme tunnistaneet yhden kromosomialueen, jossa belggareiden epilepsiageeni sijaitsee. Tällä hetkellä emme siis vielä tunne varsinaista epilepsiageeniä tai geenivirhettä, mutta tiedämme, missä koiran 38 kromosomista se sijaitsee. Paikantamisen lisäksi olemme tehneet kyseisellä kromosomialueella monenlaisia lisäanalyysejä, sekvensointia ja muita varmistuksia. Alueella on kiinnostavia ehdokasgeenejä, jotka ovat parhaillaan tarkassa seulonnassamme. Olemme myös käynnistäneet laajan sekvensointihankkeen, jossa koko epilepsia-alue sekvensoidaan läpi uuden sukupolven sekvensointi- eli emäsparien lukumenetelmällä. Tavoitteena on tunnistaa varsinainen geenivirhe ja rakentaa sen pohjalta rodulle geenitesti. Projektin edistämiseksi toivomme lisänäytteitä epileptikoiden lisäksi erityisesti vanhoista epilepsiavapaista koirista. Ne ovat tärkeitä kontrolleja geenivirheen varmentamiseksi. Tavoitteenamme on tunnistaa varsinainen geenivirhe ja rakentaa sen pohjalta rodulle geenitesti. Uskomme, että tämä on mahdollista uusien meneillään olevien analyysiemme valmistuttua lähitulevaisuudessa.

Kivesvikaa aiheuttava geenipaikannus käynnissä

Belggareilla esiintyy myös kivesvikaa (cryptorchidism). Kivesvika on myös periytyvä sairaus ja pyrimme kartoittamaan sen geenitaustoja yhteistyössä ruotsalaisten ja amerikkalaisten tutkijoiden kanssa. Koiralta saattaa puuttua toinen tai molemmat kivekset tai kiveksen laskeutumisessa on ongelmia eli puhutaan hissikiveksestä. Alustava geenipaikannus on suoritettu 20 kivesvikaisen ja 20 normaalin belggarin osalta. Tulosten perusteella emme saaneet vielä paikannettua tautikromosomia tai kromosomeja. Tutkimusta on jatkettava lisänäytteillä ja niinpä kivesvikaprojekti kaipaakin kovasti uusia näytteitä kivesvikaisista uroksista. **Jos omistat tai tunnet kivesvikaisen koiran, toivomme että osallistut projektiimme toimittamalla koirastasi verinäytteen ja täyttämällä kivesvikakyselyn.** Se löytyy nettisivuiltamme koirangeenit.fi kohdasta "Lomakkeet". Kivesvikaa tutkitaan myös muissa roduissa ja alustavia tuloksia on saatu mm. bordercolliesta.

Harmaakaihiin (HC) tarvitaan lisää näytteitä

Tutkimme belggareilla esiintyvää harmaakaihia (posterior polaarinen kaihi). Tällä hetkellä meillä on kasassa kaiken kaikkiaan 49 HC-tai HC epäiltyä koiraa, joista 38 tervuereneita ja 11 groenendalia.

Kaihitutkimuksessa terveen verrokkikoiran tulee olla yli 6-vuotias peilattu yksilö, koska HC saattaa puhjeta 5-vuotiaanakin.

Kaihigeenin tunnistamiseksi tavoitteenamme on testata uudella markkeripaneelilla (Illuminan 200k SNP mikrosirut) 24 sairasta ja 24 kontrollikoiraa. Geenianalyysi käynnistyy lähimmän kuukauden aikana ja odotamme alustavia tuloksia vielä ennen joulua tai heti uuden vuoden jälkeen. Projektia nopeuttaaksemme nyt kannattaa silmäpeilata mahdollisimman monta yli 2-vuotiaista ja yli 6-vuotiaista koiraa. Näytteitä peilatuista koirista ei ole koskaan liikaa. Rotujärjestö tulee järjestämään peilaustilaisuuksia projektin edistämiseksi. Osallistu!

Hammaspuutosten kartoittaminen

Uutena projektina olemme käynnistämässä eri roduilla synnynnäisten hammaspuutosten kartoittamisen. Omistajien tulee täyttää koirastaan hammaskysely, joka löytyy helposti täytettävässä muodossa täältä: <http://www.koirangeenit.fi/files/Hammaspuutoskysely.doc>. Jos koirallasi on ollut synnynnäisiä hammaspuutoksia, pyydämme täyttämään lomakkeen ja palauttamaan sen ohjeiden mukaisesti. Koirien hampaisto on samankaltainen ihmisen hampaiden kanssa ja tuloksia voidaan soveltaa myös ihmisten perinnöllisten hammaspuutosten selvittämiseen.

Luonneprojektit käynnistyvät: arkuus ja ADHD

Tutkimusryhmämme kartoittaa entistä aktiivisemmin myös koirien luonnetta ja käyttäytymistä. Rotujen ja yksilöiden välillä voi olla suuria eroja. Saman pentueen yksilötkin voivat olla luonteeltaan hyvin erilaisia. Luonteen ja käyttäytymisen kehitykseen vaikuttavat monet ei-geneettiset seikat kuten kasvatus, koulutus ja harrastaminen. Geeneillä on kuitenkin myös osansa sekä normaalissa että häiriökäyttäytymisessä. Näiden geenitaustojen selvittäminen on tärkeää parempien kasvatusten kehittämiseksi ja ongelmatapausten hoitamiseksi. Olemme laatineet tutkimusryhmässämme Katriina Tiiran kanssa helppoja nettipohjaisia kyselylomakkeita, jossa omistaja arvioi koiransa käyttäytymistä ja luonnetta sekä kuvaa koiran elinympäristöä ja harrastuksia. Kyselyjen pohjalta osa koirista saatetaan kutsua jatkotutkimuksiin, joissa tehdään yksinkertaisia käyttäytymistestejä kyselytulosten vertaamiseksi ja varmistamiseksi.

Belggareiden ja monien muidenkin rotujen osalta kiinnostuksemme kohdistuu arkuuteen ja ylivilkkauteen ja keskittymiskyvyn puutokseen eli ADHD-tyyppiseen käytökseen. Arkuustutkimuksessa keräämme materiaalia yliarkuuteen ja ääniarkuuteen. Projektia varten olemme laatineet kyselyt, jotka löytyvät seuraavista linkeistä:

Arkuus: <https://elomake.helsinki.fi/lomakkeet/16515/lomake.html>

ADHD: <https://elomake.helsinki.fi/lomakkeet/17692/lomake.html>

Kaikki voivat osallistua näihin tärkeisiin tutkimuksiin toimittamalla verinäytteen tutkimusryhmälle ja täyttämällä yllä olevien linkkien takana olevat kyselyt. Jos olet jo toimittanut näytteen meille, täytä

kysely nyt. On myös todennäköistä, että tutkimusryhmästä lähestytään yhteystietojen salliessa omistajia kyselyjen täyttämiseksi. Linkit löytyvät myös rotujärjestön sivuilta.

Vanhojen terveiden belggareiden DNA-näytteet talteen

Geenitutkimuksessa on tärkeä saada näytteitä sekä sairaista että terveistä koirista. Geenien paikantamiseksi terveen ja sairaan koiran perimää verrataan toisiinsa geenivirheen tunnistamiseksi. Monet sairaudet puhkeavat myöhäisellä iällä ja puhkeamisiässä saattaa olla pentueenkin sisällä merkittävää vaihtelua. Sen vuoksi on kaikille projekteille hyödyksi kerätä verinäytteet rodun vanhimmista terveistä koirista. Belggareiden osalta toivomme näytteitä yli 10-vuotiaista yksilöistä, jotka ovat eläneet perusterveen elämän. Rotujärjestö tulee myös auttamaan ja patistamaan vanhoja terveitä mukaan tutkimukseen.

Tärkeää varmistaa laaja DNA-pankki

Toivomme eri projektien suhteen mahdollisimman rivakkaa edistymistä. Tarkkaa aikataulua geenitestien saamiselle on kuitenkin vaikea luvata, sillä tutkimuksen edistyminen on monivaiheista ja vaatii aina hiukkasen onneakin. Varmin tapa saada tuloksia on kuitenkin varmistaa riittävän laaja näytemäärä kussakin projektissa. Siihen tarvitsemme edelleenkin belggariomistajien, kasvattajien ja rotuyhdistyksen tukea. Periaatteemme geenitestauksen suhteen on se, että koirat, jotka ovat mukana projektissa ja myötävaikuttavat tutkimustulokseen, saavat ilmaisen geenitestituloksen heti geenin löydyttyä. Kannattaa siis olla aktiivinen. Geenitutkimuksen osalta tulevaisuus näyttää varsin positiiviselta. Yhteistyötä tarvitaan projektien suhteen jännittävällä hetkellä entistä enemmän eri muodoissaan belggareiden terveyden edistämiseksi!

Yhteistyöterveisin,
Hannes Lohi, professori
Helsingin yliopisto ja Folkhälsanin tutkimuskeskus
Hannes.lohi@helsinki.fi



Lisätietoja eri projekteista:

Epilepsia, eiija.seppala@helsinki.fi

Harmaakaihi, saija.ahonen@helsinki.fi

Kivesvika ja hammaspuutokset, marjo.hytonen@helsinki.fi

Luonneprojektit: katriina.tiira@helsinki.fi

Yhdistyksen yhteyshenkilöt: Nina Palmu ja Sakari Joenväärä, sbpsy-tutkimus@finbelge.fi

Muistilista kaikille belggareiden omistajille ja kasvattajille:

i) Jos olet toimittanut näytteen geenitutkimukseen koirastasi, päivitä koirasi tiedot uudella näytelomakkeella www.koirangeenit.fi- sivuilla ”Terveystietojen päivitys”-kohdasta. Ohjeet löytyvät sivulta.

ii) Jos omistat koiran, jolla on epilepsia, kivesvika, harmaakaihi tai synnynnäisiä hammaspuutoksia, toimitathan verinäytteen tutkimusryhmälle. Verinäytteen voi ottaa omalla eläinlääkärillä tai sovituisissa yhteisnäytteenotoissa, joita voi tiedustella jalostustoimikunnalta.

iii) Tutkimusryhmä kaipaa verinäytteitä rodun vanhimmista elossa olevista terveistä yksilöistä kontrollikoiriksi geenien tunnistamisen helpottamiseksi. Jos omistat yli 10-vuotiaan terveen koiran, toimitathan näytteen ryhmälle.

iv) Mahdollisimman monen koiranomistajan tulisi osallistua luonneprojektiin täyttämällä yllä mainituista linkeistä löytyvät nettipohjaiset kyselyt huolellisesti