

Tiedote CA-paneelitestauksesta

Sydneyyn yliopistossa tehdyssä tutkimuksessa on löydetty kolme CA:n (celebellar abiotrophy) eli pikkuaivojen solurappeumaan liittyvää geenilöydöstä, joiden kuitenkin uskotaan tällä hetkellä olevan markkereita eikä varsinaisia kausaalisia geenivirheitä. CA aiheutuu pikkuaivojen Purkinjesolujen sekä jyväsolujen (granule cells) vaurioista ja tuhoutumisesta, joka johtaa muun muassa koordinaatio- ja tasapaino-ongelmiin liikkuesssa ja pään nykimiseen levossa. Koordinaatio-ongelmat voivat näkyä muun muassa korkeana askelluksena, vaikeutena hypätä kohteiden päälle sekä kaatuiluna. Levossa pään nykimisen lisäksi koiran seisomisasento voi olla poikkeavan leveä ja koiralla voi esiintyä vartalon tai raajojen vapinaa. Sairastuneella koiralla voi olla myös vaikeuksia syödä tai juoda kupista. Ainakin osalla sairaista koirista on todettu myös psyykkisten ominaisuuksien poikkeavuuksia, joita ei kuitenkaan ole tutkimuksissa raportoitu tai tarkasteltu. Sairautta on todettu erityisesti working kelpie-linjoissa, mutta geenitestauksen myötä kantajuutta myös harrastelinjaisilla australiankelpieillä on todettu. Lisäksi joitain australialaisiin linjoihin meneviä bordercollieita on todettu CA:n suhteen sairaiksi sekä geenitestin että oireiden perusteella, mutta tarkempaa tietoa tästä ei lukumäärällisesti vielä ole.

CA: VMP1 on CA:n muoto, jossa oireita alkaa ilmentyä 6-8 kuukauden iässä. Oireet usein pahenevat tämän jälkeen asteittain ja johtavat pahentuessaan usein koiran eutanasiaan. Testin uskotaan osoittavan suoraan kausaalista geenivirhettä tai genomissa hyvin läheisesti sijaitsevaa markkeria. 286:sta tähän mennessä testatusta koirasta viisi koiraa (1,7%) on ollut homotsygootteja riskimarkkerin suhteen ja kaikki nämä koirat ovat myös ilmentäneet CA:n oireita eli löydöksen yhteys oireiluun on ollut vahva. Testatuista 19,6% on ollut markkerin kantajia. Geenivirhettä on todettu niin working kelpieillä sekä lisäksi australialaisiin linjoihin pohjautuvilla työlinjaisilla bordercollieilla.

CA: LINGO3 on varhainen CA:n muoto, jossa oireilu alkaa 4-12 viikon iässä. Tätä muotoa on paneelitestauksissa todettu eniten, mutta oireet eivät välttämättä ole yhtä vaikeita kuin edellisessä eikä oireet pahene ajan myötä. Testatuista koirista 5,4% oli markkerin suhteen homotsygootteja ja näistä 75%:lla oli omistajan raportoimia lieviä tai keskivaikeita oireita kuten pään vapinaa tai heikentynyttä koordinaatiota. Markkerin kantajia oli 32,0% testatuista. Osa geenitestin perusteella sairaiksi todetuista koirista on ollut omistajien mukaan joko oireettomia tai hyvin lieväoireisia (heikkoutta ainoastaan hienomotoriikassa). Tämän vuoksi laboratoriossa oletetaan, että markkeri joko ei ole genomissa niin läheisesti yhteydessä todelliseen kausaaliseen geenivirheeseen kuin edellinen VMP1, tai oireiden ilmenemistä saattaa edeltää jokin laukaiseva ympäristötekijä (esimerkiksi lämpörasitus). Tätä CA markkeria on todettu kelpieiden lisäksi näyttelylinjaisilla bordercollieilla.

CA: NUP153 on erittäin harvinainen CA:n muoto, jota on todettu tähän mennessä ainoastaan saksalaisessa working kelpie -suvussa ja varmoja CA-tapauksia jotka liittyisivät vain tähän markkeriin on niin vähän, että markkeria on pidetty epäluotettavana ja se on poistettu alkuperäisestä paneelistä. Näin ollen nykyinen paneeli sisältää kaksi CA:han liittyvää markkeria: LINGO3:n ja VMP1:n.

Tutkimusvaiheessa muutamilta kliinisten oireiden perusteella CA-sairailta kelpieiltä ei löydetty mitään yllä mainittua markkeria. Tämän jälkeen laboratorion tietojen mukaan kaikista heille

lähetetyistä CA-sairaiden koirien testeistä on todettu joko CA: LINGO3 tai CA: VMP1. On kuitenkin mahdollista, että CA:n ilmenemiseen vaikuttaa muitakin geenejä kuin yllä mainitut.

CA-paneelitestit tarjoaa kelpiille ensimmäisen relevantin geenitestin rodussa todettua sairautta koskien ja näin ollen geenitestausta rodussa ei ole totuttu. Geenitestausta voi kuitenkin antaa hyödyllistä lisätietoa ja parhaimmillaan geenitestaaminen mahdollistaa sairastuneiden koirien lähisukulaisten ja geenivirheen kantajien käyttämisen turvallisesti jalostuksessa geenitestatun terveen parituskumppanin kanssa, mahdollistaen siten mahdollisimman laajan tehollisen populaation hyödyntämisen.

Lisätietoa CA-paneelin tutkimuksesta (abstrakti) sekä CA:sta yleisesti (osa artikkeleista vaatii tunnukset tai lukuoikeuden ostamisen):

Tutkimusabstrakti: <https://ses.library.usyd.edu.au/handle/2123/17903>

Aiempi CA:han liittyvä tutkimus, Annie Pan et al., 2017:
<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1111/age.12594>

Tapausselostus kahdesta CA-sairaasta bordercolliiepennusta, Sandy et al., 2002:
https://journals.sagepub.com/doi/10.1354/vp.39-6-736?fbclid=IwAR3OL5617bC7fwr6RgMbNry2NjOVjoTp26WvvYiAYh_5xMI8DCVoOO-V2ok