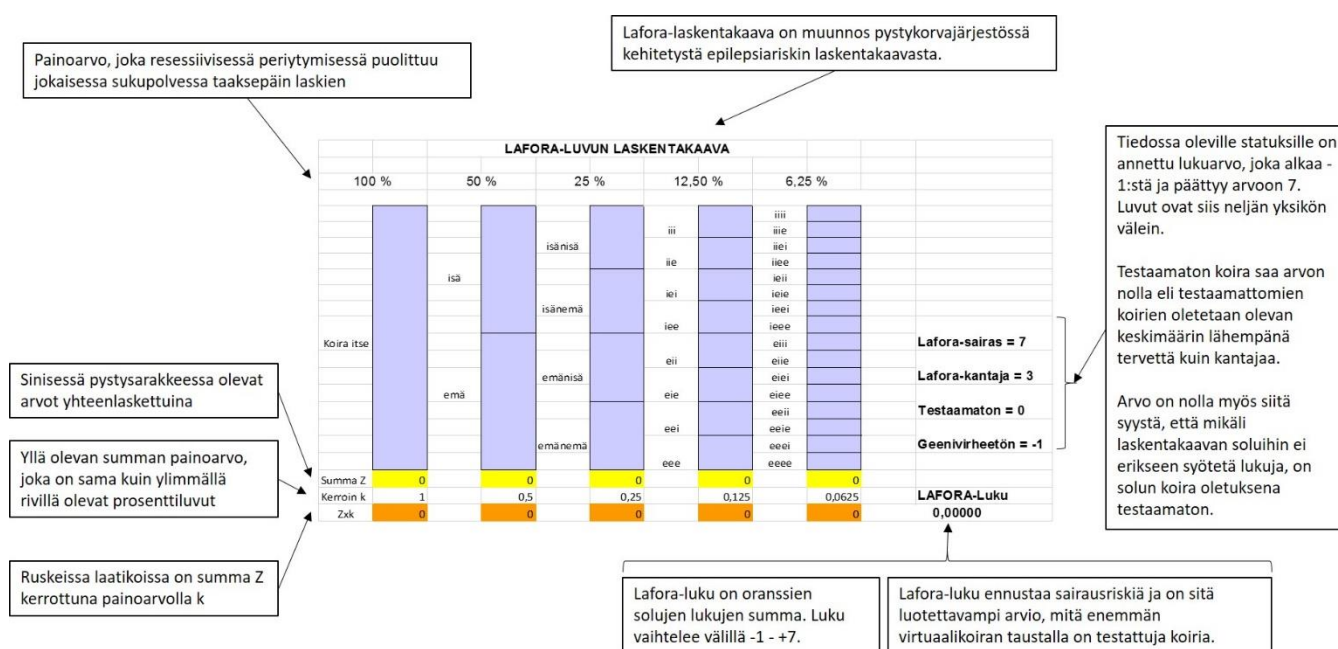


Epi-riskin laskenta eli Lafora-laskurin ja aiemmin käytössä olleen epi-liikennevalosovelluksen tietojen yhdistäminen nykyisessä virtuaaliparituksessa

Tässä tekstissä kerrotaan siitä, miten on luotu resessiivisen periytymistavan ja geenitestitulokset huomioon ottava Lafora-laskuri. Tässä kerrotaan myös siitä, miten aiemmin käytössä olleet epi-liikennevalot ja Lafora-laskurin tulokset on nyt yhdistetty niin, että tuloksena on epilepsiariskiä kuvaava numeroarvo. Yhdistäminen oli perusteltua siksi, että vanhassa epilepsia-aineistossa on väistämättä mukana myös Lafora-tapauksia, mutta niiden tunnistaminen muiden epi-tapausten joukosta on ilman geenitestiä mahdotonta.

Tämän tekstin ymmärtämiseksi on aluksi ymmärrettävä Lafora-laskurin (kuva 1) toiminta.



Kuva 1. Lafora-laskuri

Lafora-laskuri muistuttaa Suomen Pystykorvajärjestössä vuosia sitten kehitettyä epi-laskentakaavaa. Epi-laskuriin oli mahdollista syöttää vain sairaat koirat, mutta Lafora-laskuri ottaa huomioon myös muut mahdolliset Lafora-statukset. Testaamattomille on laskurissa annettu käytännön syistä lukuarvoksi nolla (= arvoja ei tarvitse erikseen syöttää mihinkään). Muut luvut ovat neljän pykälän tasavälein ja tasavälisyyden perusteena on Laforan resessiivinen periytymistapa (lue myös kirjoitus Laforasta ja sen resessiivisestä periytymisestä).

Oleellinen ero epi-laskuriin on siinä, että Lafora-laskennassa otetaan huomioon geenitestit, jotka pystyvät tunnistamaan Lafora-sairaiden ja Lafora-geenivirheettömien koirien lisäksi myös geenivirheen kantajat. Kantajille on annettu lukuarvo 3, joka on Lafora-sairaiden ja Lafora-terveiden koirien arvojen puolessa välissä. Joskus koiran Lafora-status on mahdollista päätellä ilman geenitestiäkin. Jos esimerkiksi koiran molemmat vanhemmat ovat testatusti Lafora-terveitä, eivät myöskään jälkeläiset voi kantaa Lafora-geenivirhettä saati sairastua Lafora-epilepsiaan.

Testaamattomille annettu lukuarvo nolla tarkoittaa käytännössä sitä, että suomalaisbeaglein oletetaan olevan keskimäärin 75 %:n todennäköisyydellä Laforan suhteen geenivirheettömiä ja 25 %:n todennäköisyydellä kantajia. Vasta tulevaisuus näyttää, onko tämä arvio lähelläkään oikeaa.

Seuraavissa kuvissa on esitetty Lafora-luvun mahdolliset vaihtoehdot silloin kun virtuaalipennun sukutaulusta on otettu huomioon yksi sukupolvi (vanhemmat). Kummallakin vanhemmalla on neljä mahdollista statusta, joten niiden yhdistelmiä on yhteensä kymmenen erilaista.

LAFORA-LUVUN LASKENTAKAAVA							
	100 %	50 %	25 %	12,50 %	6,25 %		
Koira itse	isä	-1	isänisä	iii	0	iiii	0
				iiie	0	iiie	0
				iiiei	0	iiiei	0
				iee	0	iee	0
				ieiei	0	ieiei	0
				ieeie	0	ieeie	0
				ieee	0	ieee	0
				ieiii	0	ieiii	0
				ieiei	0	ieiei	0
				ieeee	0	ieeee	0
	emä	-1	emänisä	eii	0	eiii	0
			eiee	0	eiee	0	
			eieei	0	eieei	0	
			eieie	0	eieie	0	
			eieei	0	eieei	0	
			eei	0	eei	0	
			eeie	0	eeie	0	
			eeei	0	eeei	0	
			eeeee	0	eeeee	0	
			eeeee	0	eeeee	0	
Summa Z	0	-2	0	0	0	0	
Kerroin k	1	0,5	0,25	0,125	0,0625		
Zxk	0	-1	0	0	0		
						Lafora-sairas = 7	
						Lafora-kantaja = 3	
						Testaamaton = 0	
						Geenivirheetön = -1	
						LAFORA-Luku -1,00000	

Kuva 2. Lafora-luvun määräytyminen silloin, kun virtuaalipennun (koira itse) molemmat vanhemmat ovat testatusti Laforan suhteen geenivirheetömiä.

LAFORA-LUVUN LASKENTAKAAVA							
	100 %	50 %	25 %	12,50 %	6,25 %		
Koira itse	isä	-1	isänisä	iii	0	iiii	0
				iiie	0	iiie	0
				iiiei	0	iiiei	0
				iee	0	iee	0
				ieiei	0	ieiei	0
				ieeie	0	ieeie	0
				ieee	0	ieee	0
				ieiii	0	ieiii	0
				ieiei	0	ieiei	0
				ieeee	0	ieeee	0
	emä	0	emänisä	eii	0	eiii	0
			eiee	0	eiee	0	
			eieei	0	eieei	0	
			eieie	0	eieie	0	
			eieei	0	eieei	0	
			eei	0	eei	0	
			eeie	0	eeie	0	
			eeei	0	eeei	0	
			eeeee	0	eeeee	0	
			eeeee	0	eeeee	0	
Summa Z	0	-1	0	0	0	0	
Kerroin k	1	0,5	0,25	0,125	0,0625		
Zxk	0	-0,5	0	0	0		
						Lafora-sairas = 7	
						Lafora-kantaja = 3	
						Testaamaton = 0	
						Geenivirheetön = -1	
						LAFORA-Luku -0,50000	

Kuva 3. Lafora-luvun määräytyminen silloin, kun virtuaalipennun (koira itse) vanhemmista toinen on testatusti Lafora-geenivirheetön ja toinen on testaamaton.

LAFORA-LUVUN LASKENTAKAAVA							
	100 %	50 %	25 %	12,50 %	6,25 %		
Koira itse	isä	-1	isänisä	iii	0	iiii	0
				iiie	0	iiie	0
				iiiei	0	iiiei	0
				iee	0	iee	0
				ieiei	0	ieiei	0
				ieeie	0	ieeie	0
				ieee	0	ieee	0
				ieiii	0	ieiii	0
				ieiei	0	ieiei	0
				ieeee	0	ieeee	0
	emä	3	emänisä	eii	0	eiii	0
			eiee	0	eiee	0	
			eieei	0	eieei	0	
			eieie	0	eieie	0	
			eieei	0	eieei	0	
			eei	0	eei	0	
			eeie	0	eeie	0	
			eeei	0	eeei	0	
			eeeee	0	eeeee	0	
			eeeee	0	eeeee	0	
Summa Z	0	2	0	0	0	0	
Kerroin k	1	0,5	0,25	0,125	0,0625		
Zxk	0	1	0	0	0		
						Lafora-sairas = 7	
						Lafora-kantaja = 3	
						Testaamaton = 0	
						Geenivirheetön = -1	
						LAFORA-Luku 1,00000	

Kuva 4. Lafora-luvun määräytyminen silloin, kun virtuaalipennun (koira itse) vanhemmista toinen on testatusti Lafora-geenivirheetön ja toinen on testatusti Lafora-kantaja.

LAFORA-LUVUN LASKENTAKAAVA							
	100 %	50 %	25 %	12,50 %	6,25 %		
Koira itse	isä	-1	isänisä	iii	0	iiii	0
				iiie	0	iiie	0
				iiiei	0	iiiei	0
				iee	0	iee	0
				ieiei	0	ieiei	0
				ieeie	0	ieeie	0
				ieee	0	ieee	0
				ieiii	0	ieiii	0
				ieiei	0	ieiei	0
				ieeee	0	ieeee	0
	emä	7	emänisä	eii	0	eiii	0
			eiee	0	eiee	0	
			eieei	0	eieei	0	
			eieie	0	eieie	0	
			eieei	0	eieei	0	
			eei	0	eei	0	
			eeie	0	eeie	0	
			eeei	0	eeei	0	
			eeeee	0	eeeee	0	
			eeeee	0	eeeee	0	
Summa Z	0	6	0	0	0	0	
Kerroin k	1	0,5	0,25	0,125	0,0625		
Zxk	0	3	0	0	0		
						Lafora-sairas = 7	
						Lafora-kantaja = 3	
						Testaamaton = 0	
						Geenivirheetön = -1	
						LAFORA-Luku 3,00000	

Kuva 5. Lafora-luvun määräytyminen silloin, kun virtuaalipennun (koira itse) vanhemmista toinen on testatusti Lafora-geenivirheetön ja toinen on testatusti Lafora-sairas.

LAFORA-LUVUN LASKENTAKAAVA						
100 %	50 %	25 %	12,50 %	6,25 %		
Koira itse	isä	isänisä	iii	0	iiii	0
			iiie	0	iiie	0
			iiiei	0	iiiei	0
			iiiee	0	iiiee	0
			ieii	0	ieii	0
			ieie	0	ieie	0
			ieiei	0	ieiei	0
			ieeee	0	ieeee	0
			iee	0	iee	0
			eii	0	eii	0
			eie	0	eie	0
			eei	0	eei	0
			eee	0	eee	0
			Summa Z	0	0	0
Kerroin k	1	0,5	0,25	0,125	0,0625	
Zxk	0	0	0	0	0	
						Lafora-sairas = 7
						Lafora-kantaja = 3
						Testaamaton = 0
						Geenivirheetön = -1
						LAFORA-Luku 0,00000

Kuva 6. Lafora-luvun määräytyminen silloin, kun virtuaalipennun (koira itse) molemmat vanhemmat ovat testaamattomia.

LAFORA-LUVUN LASKENTAKAAVA						
100 %	50 %	25 %	12,50 %	6,25 %		
Koira itse	isä	isänisä	iii	0	iiii	0
			iiie	0	iiie	0
			iiiei	0	iiiei	0
			iiiee	0	iiiee	0
			ieii	0	ieii	0
			ieie	0	ieie	0
			ieiei	0	ieiei	0
			ieeee	0	ieeee	0
			iee	0	iee	0
			eii	0	eii	0
			eie	0	eie	0
			eei	0	eei	0
			eee	0	eee	0
			Summa Z	0	3	0
Kerroin k	1	0,5	0,25	0,125	0,0625	
Zxk	0	1,5	0	0	0	
						Lafora-sairas = 7
						Lafora-kantaja = 3
						Testaamaton = 0
						Geenivirheetön = -1
						LAFORA-Luku 1,50000

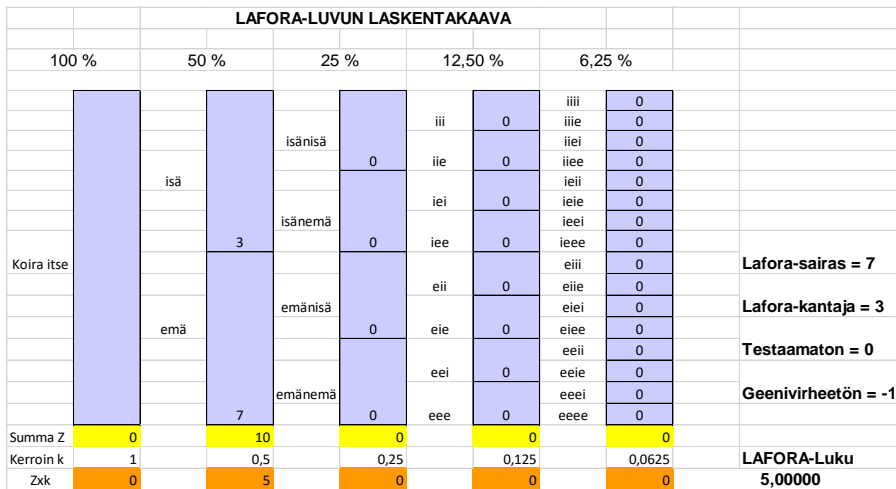
Kuva 7. Lafora-luvun määräytyminen silloin, kun vanhemmista toinen on testaamaton ja toinen on testatusti Lafora-kantaja.

LAFORA-LUVUN LASKENTAKAAVA						
100 %	50 %	25 %	12,50 %	6,25 %		
Koira itse	isä	isänisä	iii	0	iiii	0
			iiie	0	iiie	0
			iiiei	0	iiiei	0
			iiiee	0	iiiee	0
			ieii	0	ieii	0
			ieie	0	ieie	0
			ieiei	0	ieiei	0
			ieeee	0	ieeee	0
			iee	0	iee	0
			eii	0	eii	0
			eie	0	eie	0
			eei	0	eei	0
			eee	0	eee	0
			Summa Z	0	7	0
Kerroin k	1	0,5	0,25	0,125	0,0625	
Zxk	0	3,5	0	0	0	
						Lafora-sairas = 7
						Lafora-kantaja = 3
						Testaamaton = 0
						Geenivirheetön = -1
						LAFORA-Luku 3,50000

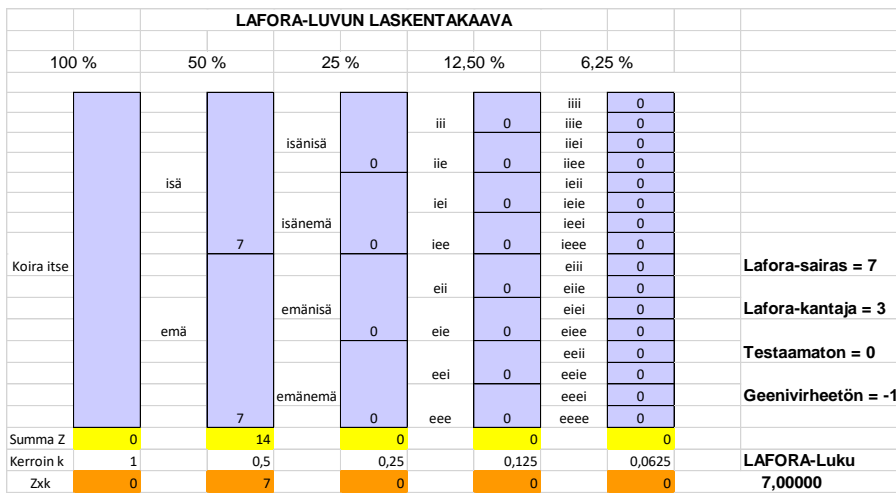
Kuva 8. Lafora-luvun määräytyminen silloin, kun virtuaalipennun (koira itse) vanhemmista toinen on testaamaton ja toinen on testatusti Lafora-sairas.

LAFORA-LUVUN LASKENTAKAAVA						
100 %	50 %	25 %	12,50 %	6,25 %		
Koira itse	isä	isänisä	iii	0	iiii	0
			iiie	0	iiie	0
			iiiei	0	iiiei	0
			iiiee	0	iiiee	0
			ieii	0	ieii	0
			ieie	0	ieie	0
			ieiei	0	ieiei	0
			ieeee	0	ieeee	0
			iee	0	iee	0
			eii	0	eii	0
			eie	0	eie	0
			eei	0	eei	0
			eee	0	eee	0
			Summa Z	0	6	0
Kerroin k	1	0,5	0,25	0,125	0,0625	
Zxk	0	3	0	0	0	
						Lafora-sairas = 7
						Lafora-kantaja = 3
						Testaamaton = 0
						Geenivirheetön = -1
						LAFORA-Luku 3,00000

Kuva 9. Lafora-luvun määräytyminen silloin, kun virtuaalipennun (koira itse) molemmat vanhemmat ovat testatusti Lafora-kantajia.



Kuva 10. Lafora-luvun määräytyminen silloin, kun virtuaalipennun (koira itse) vanhemmista toinen on testatusti Lafora-kantaja ja toinen on testatusti Lafora-sairas.



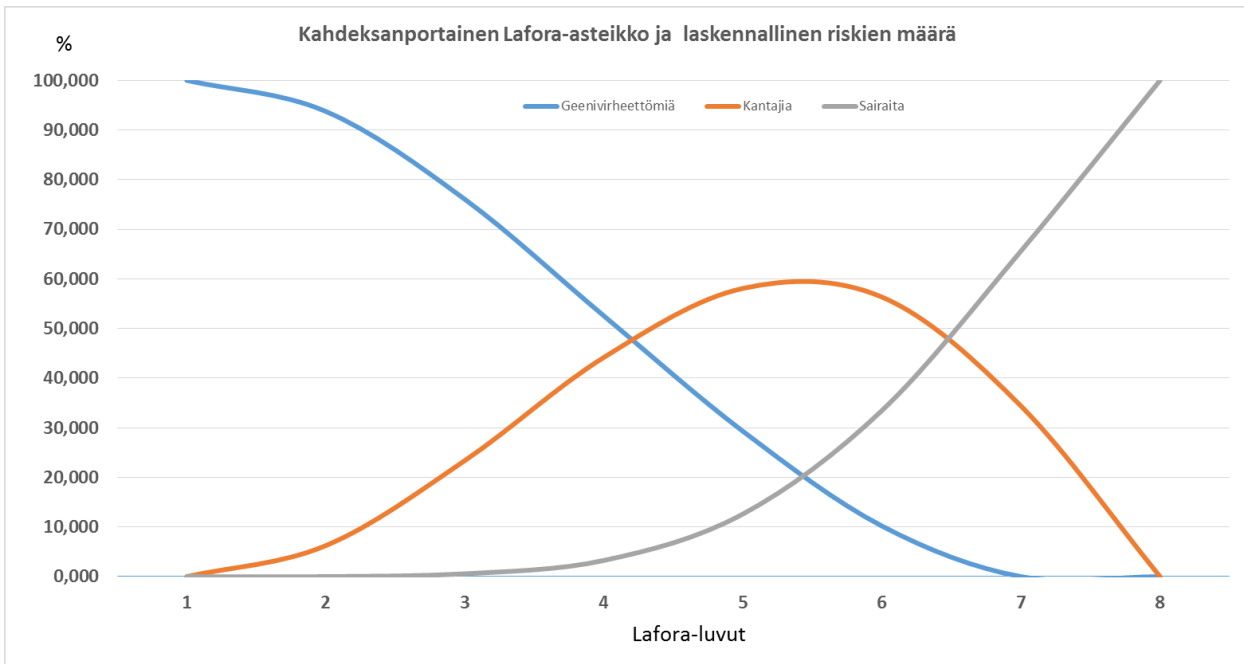
Kuva 11. Lafora-luvun määräytyminen silloin, kun virtuaalipennun (koira itse) molemmat vanhemmat ovat testatusti Lafora-sairaita.

Tietokannan Lafora-laskuri ottaa kuitenkin huomioon enemmän sukupolvia. Koska Lafora-geenitesti on ollut käytössä vasta lyhyen ajan, on Lafora-dattaa toistaiseksi olemassa käytännössä vain virtuaalipentujen takana olevilta kahdelta lähimmältä sukupolvelta (virtuaalivanhemmat ja niiden molempien vanhemmat). Kun jokaisella niistä on neljä mahdollista Lafora-statusta (Lafora-geenivirheetön, testaamaton, Lafora-kantaja ja Lafora-sairas), muodostuu erilaisia mahdollisia yhdistelmiä jo toista tuhatta kappaletta. Ajan myötä, koirasukupolvien muuttuessa ilmestyy testausdataa myös taempana oleviin sukupolviin, mutta se ei muuta laskentatapaa.

Vaikka erilaisia yhdistelmävaihtoehtoja on yli tuhat kappaletta, muodostuu niistä erilaisia Lafora-lukuja kuitenkin vain 24 erilaista kaikkien sijoittuessa välille -1 - +7. Kuvan 12 taulukossa on lukuja yhdistelty niin, että on saatu aikaan kahdeksanportainen asteikko. Taulukon tieto on esitetty myös kuvaajana (Kuva 13), jossa eriväriset käyrät kuvaavat Lafora-terveiden, Lafora-kantajien ja Lafora-sairaiden jälkeläisten laskennallisten osuuksien muutoksia kahdeksanportaisella asteikolla.

Lafora-luku tai -luvut		Terveitä (%)	Kantajia (%)	Sairaita (%)	
-1,00	Keskim.	100,000	0,000	0,000	1
-0,75	Keskim.	93,750	6,250	0,000	2
-0,50 - 0,25	Keskim.	76,028	23,395	0,577	3
0,50 - 1,50	Keskim.	52,550	44,185	3,265	4
1,75 - 3,00	Keskim.	29,294	58,084	12,622	5
3,25 - 5,00	Keskim.	10,189	56,337	33,474	6
5,25 - 6,00	Keskim.	0,000	34,375	65,625	7
7,00	Keskim.	0,000	0,000	100,000	8

Kuva 12. Lafora-lukujen (vasen sarake) muokkaaminen kahdeksanportaiseksi asteikoksi (oikeanpuoleinen sarake). Prosenttiosuudet ovat laskennallisia todennäköisyyksiä.



Kuva 13. Edellisen kuvan taulukkomuotoinen data kuvaajana. Kuvaajan epäsymmetrisyys johtuu testaamattomille koirille annetusta oletusarvosta nolla.

Kahdeksanportainen Lafora-asteikko ja aiemmin käytössä olleet epi-liikennevalot on virtuaaliparituksessa yhdistetty niin, että epi-liikennevalojen vihreä väri vastaa Lafora-asteikon arvoja 1-3, keltainen väri arvoja 4-5 ja punainen väri arvoja 6-8. Tällöin nykyisen virtuaaliparituksen epi-riskin laskennassa numerot määräytyvät seuraavasti:

Koira saa arvon 1, mikäli Lafora-luku on -1.0 ja mikäli epi-liikennevalo on vihreä. Jos epi-liikennevalo on keltainen, saa koira arvon 4. Mikäli epi-liikennevalo on punainen, saa koira arvon 6.

Koira saa arvon 2, mikäli Lafora-luku on -0.75 ja mikäli epi-liikennevalo on vihreä. Jos epi-liikennevalo on keltainen, saa koira arvon 4. Mikäli epi-liikennevalo on punainen, saa koira arvon 6.

Koira saa arvon 3, mikäli Lafora-luku on -0.50 , -0.25 , 0.0 tai 0.25 ja mikäli epi-liikennevalo on vihreä. Jos epi-liikennevalo on keltainen, saa koira arvon 4. Mikäli epi-liikennevalo on punainen, saa koira arvon 6.

Koira saa arvon 4, mikäli Lafora-luku on 0.50 , 0.75 , 1.00 , 1.25 tai 1.50 ja mikäli epi-liikennevalo on vihreä tai keltainen. Mikäli epi-liikennevalo on punainen, saa koira arvon 6.

Koira saa arvon 5, mikäli Lafora-luku on 1.75 , 2.00 , 2.25 , 2.50 tai 3.00 ja mikäli epi-liikennevalo on vihreä tai keltainen. Mikäli epi-liikennevalo on punainen, saa koira arvon 6. Mikäli yhdistelmässä on testattuihin koiriin perustuva Lafora-sairaiden pentujen riski, ilmaistaan se virtuaaliparituksessa numeron punaisella värillä.

Koira saa arvon 6, mikäli Lafora-luku on 3.25 , 3.50 , 4.00 , 4.25 tai 5.00 . Epi-liikennevalon väri saa olla mikä tahansa.

Koira saa arvon 7, mikäli Lafora-luku on 5.25 tai 6.00 . Epi-liikennevalon väri saa olla mikä tahansa.

Koira saa arvon 8, mikäli Lafora-luku on 7.00 . Epi-liikennevalon väri saa olla mikä tahansa.

Vaikka nykyinen epilepsiariskin laskenta perustuu aiempia epi-liikennevaloja enemmän geenitestituloksiin, sisältää se silti vielä epävarmuuksia. Epävarmuus johtuu useasta seikasta. Ensiksikin on hyvin todennäköistä, että Lafora ei ole ainoa beaglen epilepsiatyyppi. Toiseksi vanhassa epilepsia-aineistossa on todennäköisesti mukana myös tapauksia, joissa koira on saanut epileptisiä kohtauksia ilman että kyse on periytyvästä sairaudesta. Kolmas syy on se, että aineisto on epätäydellistä. Sekä epilepsiatapauksia että geenitestituloksia jää ilmoittamatta jalostusjaostolle. Älä siis luota sokeasti siihen, ettei epileptisiä pentuja voi syntyä silloinkin, kun laskenta osoittaa vähäistä riskiä.

Laskennan luotettavuus paranee Lafora-geenitestitulosten määrän lisääntyessä. Kysy siis jalostusjaostolta testaamistarpeesta viimeistään silloin, kun olet pennuttamassa narttuasi tai luovuttamassa urostasi astutukseen. Testaa silloin kun siihen on vähäistäkin aihetta ja ilmoita testaustulos jalostusjaostolle! Jalostusjaosto ei pysty tässäkin asiassa toimimaan ilman yhteistyötä koirien omistajien kanssa.