

Lafora-tyyppin epilepsia ja resessiivinen periytyminen

Hannes Lohi kirjoitti Suomen Beagle –lehden numerossa 2/20 kattavasti Lafora-tyyppin epilepsiasta ja sen aiheuttavasta geenivirheestä. Tässä tekstissä keskitytään Lafora-epilepsian resessiiviseen eli peittyvään periytymismekanismiin, joka yksinkertaisuutensa vuoksi on mahdollistanut geenitestin Lafora-geenivirheettömien, Lafora-kantajien ja Lafora-sairaiden koirien tunnistamiseksi. Geenitesti tuli tarpeeseen muun muassa siksi, että Lafora-epileptikon oireet voivat joissain tapauksissa olla niin vähäisiä, ettei niitä välttämättä osata yhdistää epilepsiaan. Heikosti ilmiänsä näkyvä Lafora-epilepsia periyttää kuitenkin sairautta samalla tavoin kuin vakavampiakin kohtauksia saanut koira.

Näyttää siltä, että Lafora-epilepsia on suomalaisessa beaglekannassa aiemmin otaksuttua yleisempää. Siksi jokaisen pennuttamista suunnittelevan nartun omistajan on hyvä tiedostaa tilanne ja ottaa yhteyttä jalostusjaostoon aina, kun tuntee itsensä vähänkään epävarmaksi tämän asian suhteen. Sama koskee niitä urosten omistajia, jotka ovat ajatelleet suostua koiransa jalostuskäyttöön.

Beaglejärjestössä oltiin vuosia tilanteessa, jossa epilepsiatapauksia tiedettiin rodussa olevan, mutta epilepsian torjunta jalostuksessa käytettävissä olevin keinoin oli hyvin vaikeaa. Voidaan hyvin sanoa, että jalostusjaosto joutui haparoimaan pimeässä pyrkiessään kulkemaan kohti jossain tulevaisuudessa pilkottavaa valoa. Geenitestin tultua käyttöön tilanne muuttui dramaattisesti – oli saatu työkalu, joka mahdollistaa sairauden torjumisen hyvin yksinkertaisin keinoin – testataan parituskumppanit, eikä yhdistetä kahta kantajaa keskenään.

Laforan levinneisyys beaglekannassamme on paljastunut geenitestausten myötä. Aluksi huolestuttavalta kuulostanut tieto paljastui tarkemmin ajateltuna hyväksi uutiseksi. Nyt meillä on tietoa, jonka määrä niin halutessamme lisääntyy. Tiedon avulla meillä on mahdollisuus torjua ongelma.

Resessiivinen periytymistapa on hyvin yksinkertainen. Sairastuakseen on koiran saatava sairauden aiheuttava geenivirhe molemmilta vanhemmiltaan. Sairaana tai sairastuvan koiran molempien vanhempien on siis oltava joko geenivirheen kantajia tai sairaita – sairaskin koira kantaa geenivirhettä. Lafora-geenin suhteen virheetön koira voidaan huoletta parittaa Lafora-kantajalla ilman riskiä sairasta pennusta. Kantajia pennuissa voi olla, mutta kantajat löytyvät geenitestaamalla!

Resessiivistä periytymistapaa selventää tämä taulukko:

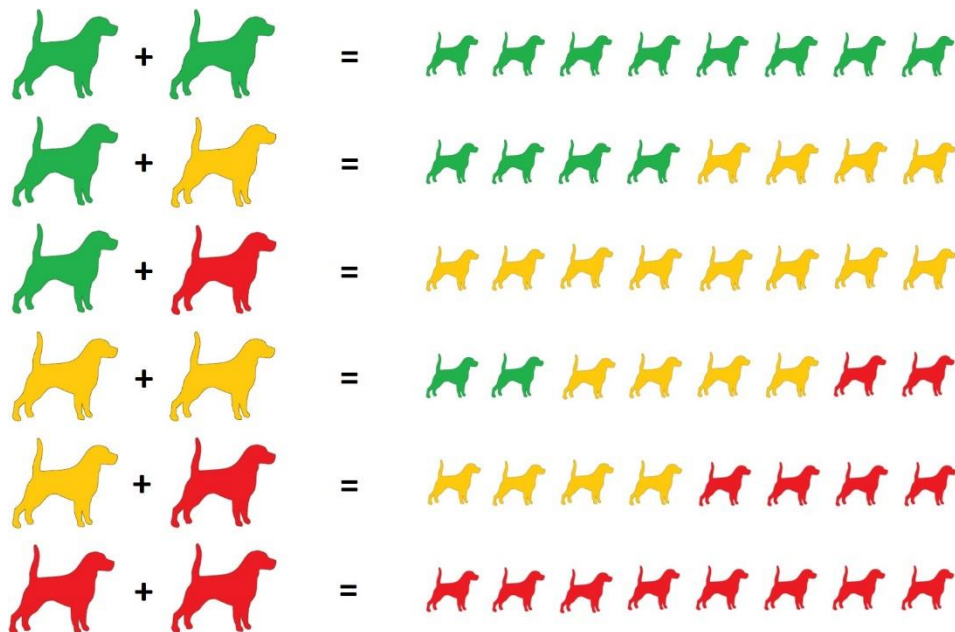
Lafora-geenin suhteen	Virheetön (N/N)	Kantaja (N/Laf)	Sairas (Laf/Laf)
Virheetön (N/N)	100 % terveitä	50 % terveitä 50 % kantajia	100 % kantajia
Kantaja (N/Laf)	50 % terveitä 50 % kantajia	25 % terveitä 50 % kantajia 25 % sairaita	50 % kantajia 50 % sairaita
Sairas (Laf/Laf)	100 % kantajia	50 % kantajia 50 % sairaita	100 % sairaita

Geenit esiintyvät koirassa joitakin poikkeuksia lukuun ottamatta pareittain niin, että toinen geneistä on peritty isältä ja toinen emältä. Myös mahdollinen Lafora-geenivirhe sijaitsee geeniparissa, joista molemmat voivat olla virheetömiä (N/N), jolloin koira on Laforan suhteen terve. Jos geeniparin geneistä toinen sisältää Lafora-epilepsiaan altistavan virheen (N/Laf), kantaa koira sairautta, mutta ei itse sairastu siihen. On myös mahdollista, että geeniparin molemmat geenit ovat virheellisiä (Laf/Laf), jolloin koira on itse sairas.

Koira siirtää resessiivisessä periytymisessä geenejään jälkeläisiinsä niin, että geeniparista vain toinen siirtyy ja että kummallakin geeniparin geeneistä on yhtäläinen mahdollisuus siirtyä jälkeläiseen. Jos siis Lafora-geenivirhe on vain toisessa geeniparin geenissä, virheen siirtymisen todennäköisyys on 50 %. Jos virhe on geeniparin molemmissa geneissä, siirtyy virhe jälkeläisiin sadan prosentin varmuudella.

Koska molemmilla vanhemmilla on kolme (virheetön, kantaja, sairas) vaihtoehtoa Lafora-geenivirheen suhteen, muodostuu kaksi koiraa paritettaessa yhdeksän erilaista yhdistelmävaihtoehtoa, joissa sairausriski vaihtelee nolasta sataan prosenttiin. Taulukkoon on kellaruskealla rajattu ne yhdistelmät, joissa on mahdollista syntyä Lafora-sairaita pentuja ja punaisella on merkitty yhdistelmä, joka tuottaa vain sairaita jälkeläisiä. Vihreällä on merkitty varmat prosenttiluvut, sinisellä merkityt prosenttiosuudet ovat todennäköisyyksiä.

Toinen tapa havainnollistaa resessiivistä periytymistä on esitetty alla olevassa kuvassa. Vihreät beaglet ovat Laforan suhteen geenivirheetömiä, keltaiset ovat kantajia ja punaiset ovat sairaita. Kuvasta havainnollistuu se, miten sairaita pentuja ei voi koskaan syntyä silloin, kun toisena parituskumppanina on Laforan suhteen geenivirheetön koira. Sairaita pentuja voi syntyä vain kantaja/kantaja- tai kantaja/sairas-yhdistelmistä.



Sekä ylempänä oleva taulukko että edellinen kuva ovat teoreettisia silloin, jos jompikumpi tai molemmat parituskumppanit ovat testaamattomia. Silloin niiden status voi olla mikä tahansa ja siksi ei myöskään lopputulosta voida ennustaa. Testaa siis koirasi ja hanki samalla kaikille harrastajille arvokasta jalostustietoa!