

Perinnöllisen kaihin (HC) tutkimus australianpaimenkoirilla

Englantilaisen Animal Health Trustin tutkijat paikansivat reilu vuosi sitten australianpaimenkoirien perinnöllistä harmaakaihia (HC) aiheuttavan geenivirheen aiemmin ihmiseltä tunnistetusta HSF4 geenistä. Australianpaimenkoirien kaihin kliinisestä kuvasta tarvitaan vielä tarkempaa tietoa, mutta bilateraalinen posterior polaarinen kaihi näyttäisi olevan yleisemmin tavattava kaihimuoto, jota tässäkin tutkimuksessa testattiin. Tarkentaakseen mutaation vaikutusta HC:n puhkeamiseen, tutkimusta laajennettiin yhteistyössä prof. Hannes Lohen tutkimusryhmän kanssa keräämällä lisää näytteitä eri puolilta Eurooppaa ja Yhdysvalloista.

Tutkimukseen saatiinkin nopeasti satoja näytteitä peilatuista koirista ja ne testattiin HSF4-geenivirheen suhteen. Tutkimuksen tulosten perusteella geenivirhe periytyy vallitsevasti eli dominanttisti. Tämä tarkoittaa, että sairastumiseen riittää, kun toinen koiran kahdesta HSF4 geenin kopiosta on viallinen. HC-koirien molempien vanhempien ei tarvitse siis kantaa geenivirhettä. Geenivirhe voi olla myös molemmissa kromosomeissa, mutta sairastumiseen riittää, että koiran perii sen toiselta vanhemmistaan.

Geenivirhe lisää koiran **sairastumisriskiä 11-kertaisesti** (yksi tai molemmat geenin kopiot viallisia) verrattuna koiriin, joilla ei ole yhtään kopiota mutaatiosta.

Tulosten tulkitseminen

Jos koira kantaa yhtä tai kahta kopiota mutaatiosta, koiralla on suurentunut riski sairastua bilateraaliseen posterior polaariseen kaihiin. Tällä hetkellä riski arvioidaan noin 11-kertaa suuremmaksi, kuin koirilla jotka eivät kannata mutaatiota. Riskin suuruus voi vielä muuttua tutkimuksen jatkuessa, mutta muutos tuskin tulee olemaan huomattava. Jos koira ei kannata mutaatiota, sairastumisriski bilateraaliseen posterior polaariseen kaihiin on alhainen. On myös mahdollista, että australianpaimenkoirilla muut geenit vaikuttavat riskiin sairastua perinnölliseen kaihiin. Näitä genejä tai mutaatioita ei ole vielä löydetty, joten kyseisellä testillä ei näitä mutaatioita voida testata.

Jos koira kantaa yhtä kopiota mutaatiosta, koira periyttää mutaation ja samalla riskin sairastua noin 50%:lle jälkeläisistä. Jos koira kantaa kahta kopiota mutaatiosta, mutaatio periytyy kaikille koiran jälkeläisille.

Riskigeeniä kantavien koirien käyttöä jalostuksessa kannattaa siis harkita.