

SATYn hallituksen edustajat tapasivat 6.11. Hannes Lohen tutkimusryhmästä väitöstilaisuuteensa valmistautuvan Maria Kaukosen ja silmäsairauksien väitöskirjatutkija Inka Pettisen. Järjestimme tapaamisen saadaksemme päivitetyn tiedon airisten retinopatiatutkimuksen tilanteesta ja vinkkejä siihen, mitä mahdollisuuksia SATYlla olisi saada pontta tutkimuksen etenemiseksi. Tapaamisemme oli mielenkiintoinen ja tärkeä; keromme ohessa lyhyen yhteenvedon siitä. Kuulette tutkimuksesta yksityiskohtaisemmin Maria Kaukoselta ja/tai Inka Pettiseltä SATYn järjestämänä Terveyspäivänä 8.2.2020.

On ilmeistä, että airisten retinopatia on huomattavasti haasteellisempi selvittää kuin niillä roduilla, joilla geenivirhe on jo löytynyt. Tähän viittaa myös se, että tutkimusmateriaalia on jo koossa noin 360 airiksesta, joten geenilöydös olisi todennäköisesti jo tehty, jos kyseessä olisi yksinkertainen tautimekanismi. Airiksilla silmämuutokset ovat moninaisempia, mikä viittaa siihen, että mutaatio on tapahtunut esim. geenin säätelyalueella, eikä varsinaisella proteiinia koodaavalla alueella. Toisaalta, vaikka esim. länsigöötanmaanpystykorvilla mainittu geenimutaatio on myös säätelyalueella, on gööteillä ko. mutaatio paikannettu. Airisten tapauksessa kyse on siis mahdollisesti monimutkaisemmasta asiasta. Lisäksi sekin tiedetään, että airiksilla kyseessä ei ole sama säätelyalue kuin gööteillä. Hyvin usein retinopatiaan liittyvät geenimutaatiot ovat rotukohtaisia.

Retinopatia tarkoittaa verkkokalvon sairautta ja PRA on yksi sen alatyypeistä. Verkkokalvon sairaudet, jotka eivät sovi PRA:han, ovat näin ollen retinopatioita. Airisten PRA esiintyy ns. klassisena tautina, jossa kummassakin silmässä nähdään samat verkkokalvomutokset. Mutta retinopatiasairaiden koirien taudinkuvaan saattaa myös kuulua PRA:lle epätyypillisiä muutoksia, joita voi esiintyä vain toisessa silmässä. Retinopatia saatetaan myös virheellisesti diagnosoida RD:ksi. Saattaa olla, että airiksilla taudin monimuotoisuudesta johtuen kyseessä on kaksi eri geenimutaatiota, jotka kaiken lisäksi voivat esiintyä jopa saman pentueen eri koirilla. Kyseessä voi myös olla ns. polygeeninen (usean eri geenin aiheuttama) ominaisuus, joskin tutkijat pitävät monogeenista (yhden geenin aiheuttama) todennäköisempänä. Muutamalla retinopatiakoiralla tavattu glaukooma voi olla vain sattumaa, mutta se voi liittyä myös tiettyyn retinopatiatyyppiin. Kyseessä voi myös olla täysin eri geeni. Glaukooman mahdollisuus on syytä huomioida retinopatiaa tutkittaessa.

Yleisin retinopatian periytymismalli muilla roduilla on autosomaalinen resessiivinen, mutta sukupuolikromosomiin X sitoutunutta periytymistäkin esiintyy. Jalostuksen vinkkelistä on kuitenkin tässä vaiheessa syytä olettaa, että sekä uros että narttu voivat olla mutaation kantajia.

SATYlle tässä vaiheessa kenties merkityksellisin uutinen käynnillämme oli kuitenkin seuraava: Yksi varteenotettava syy tutkimuksen hitaaseen etenemiseen on verrokkipopulaation väärät negatiiviset koirat. Ts. on hyvin todennäköistä, että verrokkipopulaatioissa – siis PRA:n suhteen negatiivisiksi määritetyissä koirissa – onkin mukana todellisia retinopatiapositiivisia. Näin ollen verrokkit, joiden pitäisi olla retinopatian suhteen puhtaita ja siis toimia vertailuryhmänä, eivät sitä ole. Tämä vääristää tutkimustuloksia. Tähän

toteamukseen on päädytty eksomitutkimuksen ja assosiaatioanalyysin avulla vertaamalla terveiden ja sairaiden koirien DNA-markkereita keskenään.

Syy siihen, miksi verrokkijoukkoon on joutunut koiria, joille on lopulta kehittynyt retinopatia, voi olla joko se, että tauti kehittyy niin hitaasti, että peilattaessa koirat alle 6 vuoden ikäisinä, ne näyttävät taudin suhteen negatiivisilta. Todellisuudessa ne saavatkin silmäoireita myöhemmällä iällä. Toinen syy väriin negatiivisiin saattaa olla se, että tutkimuksen suorittanut eläinlääkäri on antanut koiran silmille terveen lausunnon, mutta on lisäkommenteissa maininnut silmämuutoksista, joita ko. ell ei ole luokitellut suoraan retinopatiaksi.

Edellä mainituista syistä johtuen meillä on kaksi merkittävää asiaa, joilla voimme edistää tutkimusta: Meidän on saatava lisää luotettavia verrokkeja tutkimukseen; ts. koiria, jotka varmuudella ovat retinopatian suhteen terveitä. Tämä tarkoittaa sitä, että **tutkimusprojekti tarvitsee kiireesti silmäpeilauslausuntoja 7-10 -vuotiailta terveiltä airiksilta!** (Huom. aiempi suositus yli 6v koirat)

Toinen tärkeä asia, millä tutkimusta voidaan edistää on se, että omistaja tai SATY toimittaa suoraan Lohen tutkimusryhmälle kaikki silmäpeilauslausunnot, joissa on **eläinlääkäriin lisäkommentteja verkkokalvomuutoksista**. (Tulemme käymään kaikki SATYlle tulleet lausunnot lävitse mahdollisten lisäkommenttien löytämiseksi.)

Verrokkimateriaalin lisäksi tutkimukseen on syytä lähettää edelleen silmäpeilituloksia ja verinäytteitä PRA-koirien lähisukulaisilta (sisarukset, vanhemmat, jälkeläiset). Silmäpeilaustulokset tulisi olla 3 vuotta täyttäneiltä airiksilta; verinäytteen voi antaa nuoremmiltakin ja sen voi myös otattaa muun ell-käynnin yhteydessä.

Tutkijat korostivat sitä, että kasvattajat ovat avainasemassa uusien pennunomistajien informoinnissa, opastamisessa ja kannustamisessa silmäpeilaukseen ja verinäytteen ottoon.

Tässä tutkimustilanteessa ei ole realistista odottaa geenitestiä ainakaan muutamaan vuoteen. Jalostuksen kannalta tärkein viesti tutkijoilta oli, että ei pitäisi yhdistää kahta korkean riskin koiraa. Sen sijaan tunnettuja kantajia ei pitäisi pelkän kantajuuden vuoksi poistaa jalostuksesta, jotta geenipooli ei pääsisi entisestään kaventumaan.

Oheinen muistiomme toivottavasti innostaa jäseniä osallistumaan Terveyspäivään ja kysymään retinopatiasta lisää tutkimuksen asiantuntijoilta!

(Tämän tekstin on tarkastanut Inka Pettinen Lohen tutkimusryhmästä)

Lisätiedot ja kommentit saty.hallitus@gmail.com