

Alkuperäinen artikkeli:

University of Minnesota Veterinary Diagnostic Lab, Universität Bern

Genetic Testing for Inherited Polyneuropathy in Leonbergers, June 2010

Leonberginkoiran perinnöllisen polyneuropatian geenitesti

Käännös Anna-Maria Melkas

Leonberginkoirilla esiintyy perinnöllistä neurologista sairautta, jota eläinlääkärit ja kasvattajat yleisimmin nimittävät "perinnölliseksi polyneuropatiaksi [Inherited polyneuropathy (IPN)]" tai "leonberginkoiran polyneuropatiaksi [Leonberger polyneuropathy (LPN)]". Sairastuneet koirat kärsivät hitaasti pahenevista liikuntavaikeuksista ja niille saattaa kehittyä askelluksen poikkeavuuksia, kuten liioitellun korkealle nostellut askelet erityisesti takaraajojen liikkeissä. Takaraajoissa esiintyy usein myös lihaskatoa. Lisäksi näillä koirilla saattaa olla raskas hengitys, muutoksia haukkuäänessä tai jopa hengitysvaikeuksia johtuen kurkunpään ja kurkunpään poimujen muutoksista kurkussa (Larynx). Lopulta sairaus saattaa kehittyä siihen pisteeseen, missä koira ei enää kykene kantamaan omaa painoansa.

Minnesotan, Bernin ja California-San Diegon yliopistoissa tehty geneettinen tutkimus viittaa siihen, että polyneuropatia on todennäköisimmin ryhmä useita geneettisesti erillään olevia mutta kliinisesti samankaltaisia sairauksia. Olemme kartoittaneet kaksi merkittävää geneettisen riskin aluetta ja tunnistaneet yhdessä näistä alueista kausaalisen mutaation, jonka olemme nyt nimenneet LPN1:ksi. Koirille, jotka ovat homotsygootteja (kaksi alleelin kopiota mutaatiosta) tämän mutaation suhteen, tulee tyypillisesti kehittymään polyneuropatia ennen kuin ne saavuttavat kolmen vuoden iän. Tällä hetkellä emme tiedä, tuleeko myös mutaation heterotsygooteille kantajille (yksi alleelin kopio mutaatiosta) kehittymään myös kliinisesti lievempiä oireita myöhemmässä iässä, mutta on erittäin todennäköistä, ettei niille kehity vakavaa sairautta. Tunnistettu mutaatio on synnä arviolta yhteen kolmasosaan leonberginkoirien polyneuropatiatapauksista. Muut kaksi kolmasosaa tapauksista johtuvat ilmeisesti erilaisista geneettisistä mutaatioista.

Minnesotan ja Bernin yliopistot tulevat tarjoamaan geneettisen testin LPN1-mutaation tunnistamiseksi alkaen 1.heinäkuuta 2010. Tällä hetkellä suosittelemme, että kaikki jalostuskoirat testataan. Suosittelemme myös välttämään homotsygootti LPN1-kantajien jalostuskäyttöä. Emme suosittele heterotsygoottisesti mutanttien koirien sulkemista pois jalostuksesta, koska se kaventaisi merkittävästi leonberginkoirapopulaation geenipoolia ja saattaisi johtaa muiden sairauksien lisääntymiseen. Kuitenkin, heterotsygootit LPN1-kantajat tulisi astuttaa vain sellaisilla testatuilla koirilla, joilla ei esiinny mutaatiota. Tämä tulee varmistamaan sen, ettei synny yhtään homotsygoottista jälkeläistä, joka sairastuisi tämän sairauden vakavaan muotoon.

Tällä hetkellä geneettisen testauksen toteuttaminen ei voi täydellisesti eliminoida polyneuropatiaa leonberginkoirapopulaatiosta. Tämä LPN1- testi määrittää vain yhden useista mahdollisista geneettisistä riskitekijöistä. Niin ollen on edelleen mahdollista, että tuloksena astutuksesta, jossa molemmat koirat on testattu ja todettu vapaiksi tästä mutaatiosta, syntyy jälkeläisiä, jotka sairastuvat polyneuropatian erilaiseen geneettiseen muotoon. Kuitenkin nykyinen LPN1- testi voi luotettavasti eliminoida yhden vakavan varhain puhkeavan sairauden muodon ja merkittävästi vähentää polyneuropatian yleistä esiintyvyyttä leonberginkoirilla.

Ne koiranomistajat, jotka toimittivat verinäytteitään tutkimusprojekteille joko Minnesotaan tai Berniin ennen kesäkuun 15. päivää 2010, tulevat vastaanottamaan tulokset LPN1-geenitestin tulokset ilmaiseksi lähiviikkoina. Jatkamme muiden geneettisten riskitekijöiden tutkimusta ja verinäytteet koirista, jotka sairastavat neurologista sairautta, tukevat tätä tutkimusta. Ne koiranomistajat, jotka toimittavat verinäytteen sairastuneesta koirasta yhdessä neurologisen tutkimuksen ja/tai biopsiatulosten kanssa tulevat saamaan LPN1-testin ilmaiseksi.

Pohjois-Amerikassa lihas- ja ääreishermobiopsianäytteet tulee toimittaa:

Comparative Neuromuscular Laboratory
University of California, San Diego
Basic Science Building Room 2095
9500 Gilman Drive
La Jolla, CA 92093-0705
Phone: (858) 534-1537
Website <http://vetneuromuscular.ucsd.edu>
Questions:
Email musclelab@ucsd.edu

Euroopassa lihas- ja ääreishermobiopsianäytteet tulee toimittaa:

Institut für Neuropathologie
Neuroimmunologisches
Geb. 14.79, Ebene III
Moorenstraße 5
D-40225 Düsseldorf
Phone: +49 (0)211-8118658
Labor Mobile: +49 (0)173-5449500
Prof. Dr. Thomas Bilzer Fax: +49(0)211-8117804
E-Mail: bilzer@uni-duesseldorf.de

Ohjeet LPN1-testin tilaamiseksi:

Pohjois-Amerikka.

Geneettinen testaus suoritetaan University of Minnesota Veterinary Diagnostic

Laboratoryssa. Toivottu näyte on 2 – 3 ml tuoretta verta kerättynä EDTA-putkiin.

Tarkemmat tiedot näytteiden keräämisestä kuten myös vaadittavista tilauslomakkeista on saatavissa täältä:

<http://www.cvm.umn.edu/vdl/ourservices/canineneuromuscular/home.html>

Näytteet, pakattu pehmustettuun, vuotamattomaan säiliöön ja varustettuna jokaisen koiran tilauslomakkeella, tulee lähettää postissa jäähdyttämättöminä Veterinary Diagnostic Laboratoryin:

Veterinary Diagnostic Laboratory
1333 Gortner Avenue
St Paul, MN 55108-1098
Phone: (612) 625-8787 or (800) 624-8787
College of Veterinary Medicine Website: www.vdl.umn.edu
University of Minnesota LPN-specific questions email: lpninfo@umn.edu

Testin hinta on \$85 ja oletettu käsittelyaika on 3 – 4 viikkoa.

Eurooppa.

Geneettistä testausta varten tarvitaan 2-5 ml EDTA tutkittavan eläimen verta. Suositellaan muovisen näyteputken käyttöä. Verinäytteet tulee lähettää pehmustetussa kirjekuoressa postissa/kuriirilla jäähdyttämättöminä laboratorioomme. Niiden pitää olla perillä 3-4 päivän kuluessa näytteen ottamisesta. Testin tilauslomakkeet ovat ladattavissa täältä:

http://www.vetsuisse.unibe.ch/genetic/content/service/dog/index_eng.html

Olkaa hyvä ja lähettäkää näytteet yhdessä allekirjoitetun lomakkeen kanssa tähän osoitteeseen:

Institut für Genetik
Stichwort „Leonberger“
Bremgartenstrasse 109A
CH-3001 Bern

Pelkkä geenitesti maksaa 110.– CHF tai 75.– EUR + ALV. Alkuvaiheessa tulomme suorittamaan testauksen kerran kuussa. Koska emme voi suorittaa täydellistä menetelmää jokaista yksittäistä näytettä varten, saattaa kestää 1-2 kuukautta, ennen kuin tuloksesta tiedotetaan koiran omistajalle.