

Itäsiperianlaikojen MyDogDNA-geenitestaus – Mitä testitulokset kertovat rodusta?

MyDogDNA-testin avulla koirien omistajat, kasvattajat sekä rotujärjestöt ja -yhdistykset saavat tietoa rodun testattavista perinnöllisistä sairauksista, ominaisuuksista, perinnöllisestä monimuotoisuudesta sekä perimän eroavaisuuksista rodun yksilöiden välillä ja eri rotujen välillä. MyDogDNA-testiin sisältyy tällä hetkellä yli 200 sairausgeenitestiä ja noin 20 testattavaa ominaisuutta liittyen mm. turkin väriin ja tyyppiin. MyDogDNA-testattuja itäsiperianlaikoja on tällä hetkellä noin 70, jotka ovat suurimmaksi osaksi kotimaisia koiria.

Testattavat perinnölliset sairaudet

Itäsiperianlaikoilla ei esiinny juurikaan testattavia perinnöllisiä sairauksia. Degeneratiivisen myelopatian (DM) ajatellaan olevan rodulle relevantti sairaus, mutta sairauden aiheuttavaa geenivirhettä ei ole toistaiseksi tavattu lainkaan testatuissa itäsiperianlaikoissa.

Degeneratiivinen myelopatia (DM) on perinnöllinen, etenevä selkäytimen rappeumasairaus, joka periytyy autosomaalisesti resessiivisesti. Degeneratiivisen myelopatian oireita ovat takajalkojen lihasten heikentyminen ja koordinaatiovaikeudet. Testatun geenivirheen on havaittu esiintyvän jopa sadassa eri rodussa. Toistaiseksi ei vielä tiedetä, ilmeneekö sairauden oireita kaikilla koirilla, joilla on kaksi kopiota geenivirheestä tai aiheuttaako testattu geenivirhe ylipäättään sairauden kaikissa roduissa, joissa sen on havaittu esiintyvän. Sairaus ilmenee vasta vanhalla iällä ja on mahdollista, että kaikille kaksi geenivirhettä omaaville koirille ei ehdi kehittyä sairauden oireita luonnollisen elinikänsä aikana. Degeneratiivista myelopatiaa aiheuttavan geenivirheen merkityksen selvittämiseksi itäsiperianlaikoilla tarvitaan vielä lisää tutkimustyötä.

Geenitestaus MyDogDNA-paneelitestillä on osoittautunut tehokkaaksi työkaluksi koirilla tunnettujen mutaatioiden löytämiseksi sellaisilta roduilta, joilla niitä ei aiemmin ole tunnistettu. Itäsiperianlaikoilla on uutena löydöksenä havaittu esiintyvän primaaria avokulmaglaukoomaa (POAG) aiheuttava geenivirhe, joka on alun perin beaglelta löydetty mutaatio.

Glaukooma eli silmänpainetauti on krooninen sairaus, jossa silmänsisäinen nestekierto häiriintyy ja paine silmän sisällä nousee. Kohonnut paine vaurioittaa näköhermoa ja silmän verkkokalvon soluja. Hoitamattomana sairaus johtaa silmän sokeutumiseen. Perinnöllistä glaukoomaa esiintyy useilla eri koiraroduilla eikä kaikkia sairauden taustalla olevia geneettisiä tekijöitä vielä tunneta.

Testatun avokulmaglaukooman muodon ensimmäiset oireet havaitaan 2-5 vuoden iässä. Tyypillisiä silmäoireita ovat tällöin kipu, silmän punoitus, kutina, siristely, vetisyys, sameus, pupillien erikokoisuus ja näköongelmat. Pitkälle edenneissä tapauksissa silmämuna on suurentunut ja täysin sokea.

Testattu glaukooman muoto periytyy autosomaalisesti peittyvästi, joten sairauden oireet ilmenevät vain koirilla, joilla on kaksi kopiota geenivirheestä. Testatuista itäsiperianlaikoista 11,8 % on primaaria avokulmaglaukoomaa aiheuttavan geenivirheen kantajia. Tämän uuden löydöksen varmistamiseksi tarvitaan kuitenkin vielä lisää kliinistä tutkimustyötä. Kaipaamme myös yhteydenottoja sairauden oireita ilmentävistä koirista, joiden avulla olisi mahdollista saada tarkempaa tietoa siitä, aiheuttaako kyseinen geenivirhe glaukoomaa myös itäsiperianlaikoilla.

Testattuja lääkeaineherkkyyksiin liittyviä geenivariantteja, MDR1-mutaatio ja maligni hypertermia, ei ole juurikaan tavattu itäsiperianlaikoilla.

Itäsiperianlaikojen värit

Itäsiperianlaikoilla tavataan runsaasti eri värejä. Alleelifrekvenssi kertoo, kuinka yleisesti tietyn geenilokuksen alleeli esiintyy populaatiossa. Yleisiä värejä itäsiperianlaikoilla ovat soopeli eli punaruskea tai kellanruskea, black and tan (karamis) sekä valkokirjavuus. Rodussa esiintyy myös jonkin verran koiria, joilla on musta maski tai dominanttimusta väri. Resessiivinen punainen (keltainen, kerma) on epätyypillinen väri rodulle. Ruskean/maksanvärin aiheuttavia b-alleeleja ei näyttäisi esiintyvän itäsiperianlaikoilla lainkaan. (Taulukko 1.)

Taulukko 1. Värialleelien yleisyys itäsiperianlaikoilla

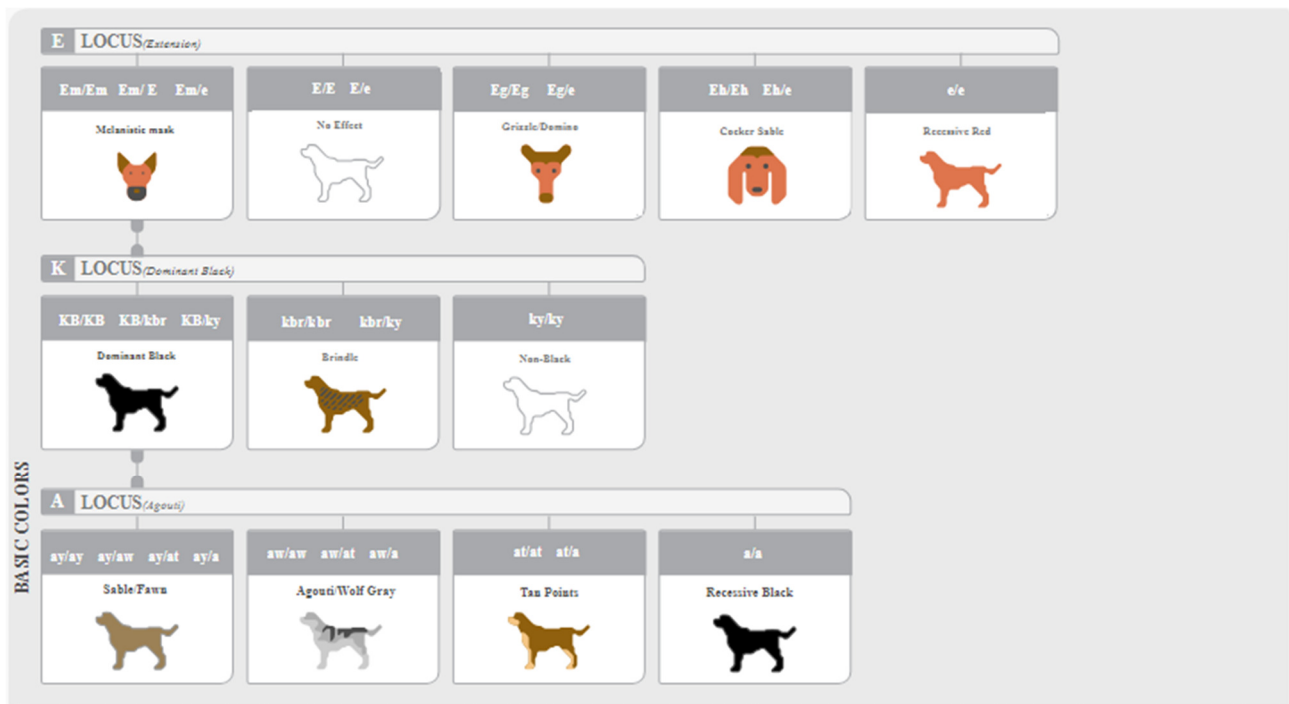
Lokus:	Väri:	Alleeli:	Geenimuodon yleisyys:
E-lokus	Resessiivinen punainen, keltainen, kerma	e	0,7 %
E-lokus	Musta maski	Em	8,5 %
K-lokus	Dominanttimusta	KB	5,6 %
A-lokus	Soopeli, punaruskea, kellanruskea	ay	38,1 %
A-lokus	Tan-merkit (karamis)	at	47,9 %
A-lokus	Resessiivinen musta	a	22,3 %
S-lokus	Valkokirjavuus	sp	59,6 %
B-lokus	Ruskea, maksa	bc, bs, bd	0 %

Taulukko 1.

Itäsiperianlaikoilla yleinen genotyyppi E-lokuksessa on E/E, joka ei aiheuta mitään tiettyä väritystä, vaan mahdollistaa K- ja A-lokuksen värien ilmenemisen koiran ilmeissä.

Dominanttimustan värin aiheuttavaa K^B-alleelia esiintyy testatuilla itäsiperianlaikoilla harvakseltaan. K^B-alleeli aiheuttaa yksivärisen mustan turkin. Dominanttimusta on vallitseva suhteessa useimpiin muihin väriin, joten se ilmenee koiran ilmeissä, vaikka koiralla olisi vain yksi kopio väriä aiheuttavasta K^B-alleelistä.

Itäsiperianlaikoille tyypillinen genotyyppi K-lokuksessa on k^y/k^y, joka ei aiheuta mitään tiettyä väriä, mutta mahdollistaa A-lokuksen värien näkymisen koiran ilmeissä. A-lokuksen väriin kuuluvat soopeli (a^y-alleeli), sudenharmaa/riistanvärinen (a^w-alleeli), black and tan (a^t-alleeli) sekä resessiivinen musta (a-alleeli). A-lokuksen väriä ilmentävillä koirilla on turkissaan yleensä sekä mustaa eumelaniinipigmenttiä että vaaleaa feomelaniinia. Tumma väri painottuu tyypillisesti selkäpuolelle ja vaalea vartalon alapuolelle. Itäsiperianlaikoilla esiintyy kaikkia A-lokuksen väreistä. (Kuva 1.)



Kuva 1.

Kuva 1. Koirien perusvärit

Koiran perusväriin vaikuttavat E-lokus, K-lokus ja A-lokus. E-lokuksessa sijaitsevat tumman maskin aiheuttava E^m -alleeli, K- ja A-lokuksen värien ilmenemisen salliva E-alleeli sekä resessiivisen punaisen värin homotsygoottisena aiheuttava e -alleeli. K-lokuksessa sijaitsevat dominanttimustan värin aiheuttava K^B -alleeli, brindlen raidoituksen aiheuttava k^b -alleeli sekä A-lokuksen värien ilmenemisen salliva k^y -alleeli. A-lokuksessa sijaitsevat soopelin värin aiheuttava a^y -alleeli, sudenharmaan värin aiheuttava a^w -alleeli, tan-merkkivärin aiheuttava a^t -alleeli sekä resessiivisen mustan aiheuttava a -alleeli. Värien dominanssijärjestyksellä on kaikissa lokuksissa vasemmalta oikealle lokuksen dominoivimman alleelin sijaitessa vasemmassa reunassa ja resessiivisimmän oikeassa reunassa. Koirien väreihin vaikuttavat lisäksi useat perusväriä muokkaavat geenit sekä toistaiseksi tuntemattomat geneettiset tekijät.

Valkokirjavuutta aiheuttava s^p -alleeli on itäsiperianlaikoilla hyvin yleinen ja valkokirjavuus voi näkyä yhdessä minkä vain värin kanssa. Koirilla, joilla on kaksi kopiota s^p -alleelista, on suuria valkoisia alueita turkissaan tai ne voivat olla lähes täysin valkoisia. Valkokirjavuuden aste voi vaihdella eri yksilöillä. Joissakin roduissa myös koirat, joilla on yksi kopio s^p -alleelista, ilmentävät jossain määrin valkokirjavuutta, mutta useimmissa roduissa tämän genotyypin edustajat ovat kokonaan yksivärisiä tai niillä on hyvin vähän valkoista turkissaan.

Testattavat kokomerkkigeenit

Koiran koko on ominaisuus, johon vaikuttavat useat eri geenit. MyDogDNA-testiin sisältyy seitsemän geenimuotoa, joiden tiedetään säätelevän koiran kokoa. Itäsiperianlaikoilla esiintyvät genotyyppiyhdistelmät sekä rodun perinnöllinen vaihtelu kokomerkkigeenien suhteen on havainnollistettu taulukossa. Itäsiperianlaikoilla on tähän mennessä tavattu seitsemän erilaista genotyyppiyhdistelmää. Taulukon paino- ja korkeustiedot perustuvat käyttäjien syöttämiin kokotietoihin koiristaan. MyDogDNA-tietokantaan on lisätty itäsiperianlaikojen kokotietoja 12 koiran osalta (6 narttua ja 6 urosta). (Kuva 2)

Kaikki genotyypit	Näytä vain yleisimmät	#	Painon ka. (kg)	Korkeuden ka. (cm)	#	Painon ka. (kg)	Korkeuden ka. (cm)
Itäsiperianlaika - kaikki genotyypit:		6	26.2	58.0	6	30.8	62.2
Genotyypit							
FGF4	IGF1	IGFR1	GHR1	GHR2	HMGA2	STC2	
1							3
29.0							32.7
62.0							62.8
Kaikki genotyypit, järjestetty korkeuden mukaan							
FGF4	IGF1	IGFR1	GHR1	GHR2	HMGA2	STC2	
1							3
29.0							32.7
62.0							62.8
FGF4	IGF1	IGFR1	GHR1	GHR2	HMGA2	STC2	
1							0
30.0							-
60.0							-
FGF4	IGF1	IGFR1	GHR1	GHR2	HMGA2	STC2	
1							0
29.0							-
60.0							-
FGF4	IGF1	IGFR1	GHR1	GHR2	HMGA2	STC2	
0							1
-							32.0
-							63.0
FGF4	IGF1	IGFR1	GHR1	GHR2	HMGA2	STC2	
0							1
-							30.0
-							62.5
FGF4	IGF1	IGFR1	GHR1	GHR2	HMGA2	STC2	
1							0
25.0							-
58.0							-
FGF4	IGF1	IGFR1	GHR1	GHR2	HMGA2	STC2	
2							1
22.0							25.0
54.0							59.0

Selite:

- Alkukantainen, sudella yleisesti tavattu genotyyppi
- Johdettu, pienikokoisilla roduilla yleisesti tavattu genotyyppi
- Yksi alkukantainen ja yksi johdettu alleeli
- Ei tulosta

Kuva 2.

Kuva 2. Testattujen kokomerkkigeenien genotyyppiyhdistelmät itäsiperianlaikoilla

Taulukko esittää rodussa tavattavat erilaiset testattujen kokomerkkigeenien yhdistelmät koirista annettujen korkeustietojen keskiarvon mukaan järjestettynä. Ylimpänä näkyvä genotyyppiyhdistelmä on esimerkkikoiran genotyyppi, joka on samanlainen kolmen muun testatun itäsiperianlaikan kanssa, ja edustaa genotyyppiä, jonka edustajilla on testatuista koirista suurin säkäkorkeus.

Mitä enemmän koiralla on alkukantaisia sudella tavattavia alleeleja, sitä suurempi koira/rotu on kyseessä. Mitä enemmän koiralla on johdettuja alleeleja eli vaihtoehtoisia nykyaikaisilla koiraroduilla esiintyviä geenimuotoja, sitä pienempi koira/rotu on kyseessä. Suurilla koiraroduilla tavatut alkukantaiset alleelit ovat itäsiperianlaikoilla huomattavasti yleisempiä kuin pienillä koirilla tavatut johdetut alleelit, kuten rodun koon perusteella voidaan olettaakin.

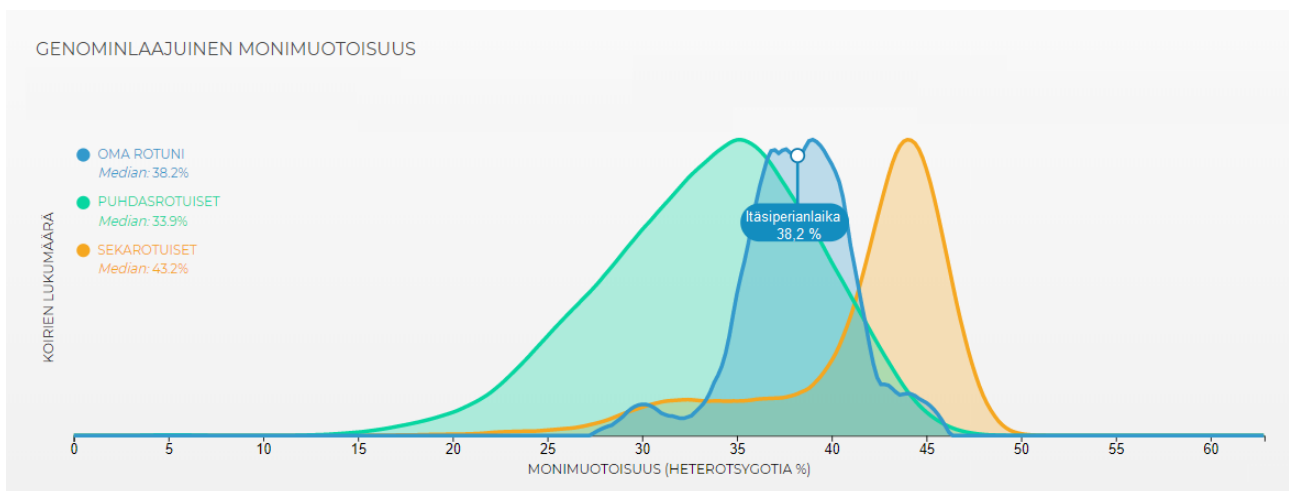
Rodun edustajien kokotietojen määrän kasvaessa, voidaan tarkastella kuinka hyvin testatut kokomarkkerit ennustavat koiran aikuiskokoa. Taulukon avulla saa myös tietoa erilaisten kokoon liittyvien genotyyppiyhdistelmien yleisyydestä rodussa sekä niiden yhteydestä koiran todelliseen kokoon. Lisäksi tallennettujen kokotietojen avulla voi esimerkiksi tarkastella oman koiran kanssa kokomarkkereiden osalta geneettisesti samanlaisten koirien kokoa täyskasvuisena.

Itäsiperianlaikojen perinnöllinen monimuotoisuus

Koirarotujen perinnöllisen monimuotoisuuden säilyttämisen tärkeys on ymmärretty jo pidemmän aikaa. Ylläpitämällä rodun monimuotoisuutta vastustetaan samalla perinnöllisten sairauksien esiintymistä rodussa, säilytetään riittävä jalostuspohjan laajuus ja ylläpidetään hyviä lisääntymisominaisuuksia. Alhainen perimän monimuotoisuusaste saattaa ilmetä mm. autoimmuunisairauksien ja allergioiden yleistymisenä.

MyDogDNA-testauksessa perinnöllistä monimuotoisuutta mitataan useasta tuhannesta perimän kohdasta, joissa esiintyy yhden emäksen muuntelua. Tarkasteltujen eriperintäisten eli heterotsygoottisten DNA-kohtien perusteella lasketaan ns. heterotsygotia-aste eli monimuotoisuusprosentti. Yksilön tasolla perimän heterotsygotia-aste kertoo niiden tutkittujen perimän kohtien osuuden, joissa koira on perinyt erilaisen geenimuodon eli alleelin emältään ja isältään.

Tähän mennessä MyDogDNA-testillä analysoitujen itäsiperianlaikojen tulosten perusteella rodun perinnöllinen monimuotoisuus näyttäisi olevan korkeammalla tasolla kuin kaikkien testattujen rotukoirien keskimäärin. Itäsiperianlaikojen keskimääräinen monimuotoisuusprosentti on 38,2 %, mikä tarkoittaa, että keskimäärin 38,2 % rodun edustajien testatuista perimän kohdista on heterotsygoottisia. Testattujen itäsiperianlaikojen monimuotoisuusprosentti vaihtelee eri yksilöillä välillä 29,1 % - 44,5 %. MyDogDNA-testatuilla rotukoirilla keskimääräinen monimuotoisuusprosentti on 33,9 %. Esimerkkejä runsaasti testatuista roduista, joiden monimuotoisuusaste on korkealla tasolla ovat mm. parsonrussellinterrieri ja tanskalais-ruotsalainen pihakoira (41,3 %). Skotlanninterrieri on puolestaan esimerkki rodusta, jonka perimän monimuotoisuus on MyDogDNA-testauksesta saatujen tulosten perusteella matalalla tasolla (23,0%). Vertailukohdan tarjoaa myös testattujen sekarotuisten koirien keskimääräinen monimuotoisuusprosentti, joka on korkeampi kuin rotukoirilla (43,2 %). (Kuva 3.)



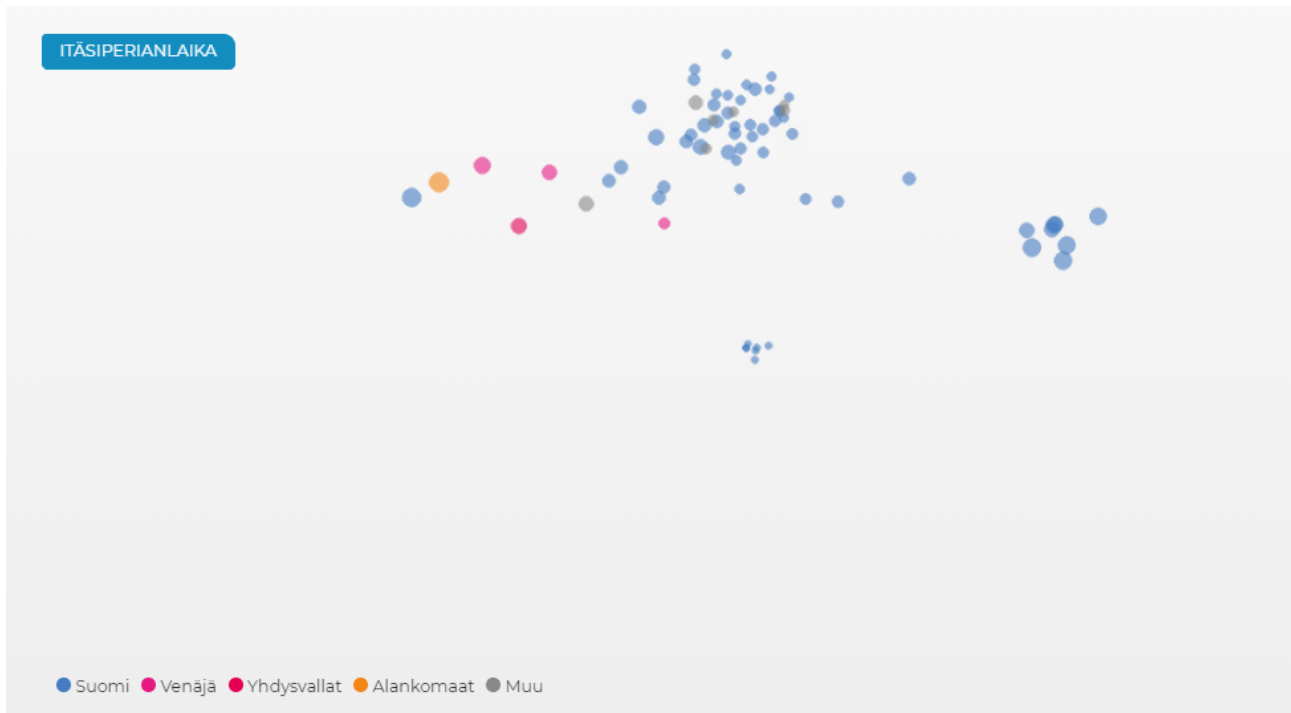
Kuva 3.

Kuva 3. Perinnöllinen monimuotoisuus

Monimuotoisuuskuvaajien avulla on mahdollista tarkastella rodun heterotsygotia-asteen jakaumaa ja mediaania sekä verrata rodun kuvaajaa kaikkien testattujen rotukoirien kuvaajaan ja kaikkien testattujen sekarotuisten koirien kuvaajaan. Kuvaajat löytyvät MyDogDNA-tietokannasta osana jokaisen testatun koiran tuloksia ja ne päivittyvät jokaisen uuden testatun koiran myötä.

Rodunsisäiset perinnölliset eroavaisuudet

Kuvaaja rodunsisäisistä perinnöllisistä eroavaisuuksista esittää rodun geneettisen populaatorakenteen graafisessa muodossa ja havainnollistaa yksilöiden välisiä perinnöllisiä yhteneväisyyksiä ja eroavaisuuksia. Kuvaajassa toisiaan lähellä olevilla koirilla on samankaltaiset perimät ja toisistaan erillään olevien koirien perimät ovat keskenään erilaiset. Esimerkiksi roturisteytysten seurauksena syntyneet yksilöt esiintyisivät kuvaajassa selkeästi muista erillään. (Kuva 4.)



Kuva 4.

Kuva 4. Perinnölliset eroavaisuudet rodun sisällä

Kuvaaja havainnollistaa rodun geneettistä populaatiorakennetta sekä yksilöiden välisiä perinnöllisiä eroavaisuuksia. Koirat, joiden perimät ovat keskenään samanlaiset esiintyvät kuvaajassa lähellä toisiaan. Kolmiulotteinen kuvaaja on nähtävissä osana testattujen koirien tulosraporttia MyDogDNA-tietokannassa.

Kuvaajasta voidaan havaita, että rodun yksilöiden välillä esiintyy perinnöllisiä eroavaisuuksia, kuten rodun hyvä monimuotoisuustilanne antaa olettaa. Osa rodun yksilöistä sijoittuu kuvaajassa hyvinkin kauas muista rodun edustajista eli ovat selvästi perimältään erilaisia. Kuvaaja voi yhdessä MyDogDNA-palveluun sisältyvän jalostajan työkalun (Breeder tool) kanssa auttaa arvioimaan sitä, mitä koiria jalostuksessa kannattaa yhdistää, jotta rodun monimuotoisuus säilyisi jatkossakin mahdollisimman hyvänä.

Suurin osa MyDogDNA-testatuista itäsiperianlaikoista on suomalaisia koiria. Testattujen rodun edustajien määrän kasvaessa on mahdollista tarkastella sitä eroavatko eri maiden populaatiot toistaan. Mikäli eri maiden populaatioiden välillä on selviä geneettisiä eroja, voidaan tutkittujen koirien havaita jakautuvan alaryhmiin maittain. Mikäli eri maiden geenipoolit ovat osittain tai kokonaan sekoittuneet keskenään, eri maiden yksilöt näkyvät kuvaajassa limittäin eivätkä muodosta selviä alaryhmiä maittain.

Rotujen väliset perinnölliset eroavaisuudet

Rotujen välisiä perinnöllisiä eroavaisuuksia kuvaava taulukko havainnollistaa kuinka läheistä sukua eri rodut ovat toisilleen. Taulukossa näkyy keskimääräinen geneettinen eroavaisuusprosentti jokaiselle rodulle suhteessa oman rodun yksilöihin sekä suhteessa muihin rotuihin. (Kuva 5.)



Kuva 5.

Kuva 5. Perinnölliset eroavaisuudet pohjoisilla pystykorvaroduilla

Kuvaaja havainnollistaa kuinka läheistä sukua pohjoiset pystykorvarodut ovat toisilleen. Jokaisella rodulla on taulukossa oma rivi ja sarake. Jokainen numero kuvaa keskimääräistä eroa rivin ja sarakkeen ryhmien yksilöiden välillä. Eroavaisuus esitetään prosenttilukuna mitattujen perimän kohtien välillä. Mitä pienempi eroavaisuus on, sitä tummempi on numeron tausta. Mikäli ryhmän yksilöitä on testattu liian vähäinen määrä, numeron sijaan taulukossa näkyy kysymysmerkki. Taulukossa on ympäröity itäsisiperianlaikojen eroavaisuusprosentti suhteessa muihin pohjoisiin pystykorvarotuihin.

Rotujen välisiä perinnöllisiä eroavaisuuksia kuvaavasta taulukosta voidaan havaita, että tietyn rodun edustajat ovat keskenään geneettisesti enemmän samanlaisia kuin muiden rotujen edustajat. Keskimäärin itäsisiperianlaika on perimältään 27,8 % erilainen kuin toinen itäsisiperianlaika, pohjanpystykorva on 28,6 % erilainen kuin toinen saman rodun edustaja ja karjalankarhukoira on 25,6 % erilainen kuin toinen karjalankarhukoira.

Itäsisiperianlaika eroaa keskimäärin 33,0 % verrattuna länsisiperianlaikoihin ja 33,6 % verrattuna venäläis-eurooppalaisiin laikoihin. Länsisiperianlaika ja venäläis-eurooppalainen laika ovat testatuista pohjoisista pystykorvaroduista läheisintä sukua itäsisiperianlaikoille. Esimerkiksi länsigöötanmaanpystykorva eroaa keskimäärin 36,3 % ja lunnikoira 39,9 % verrattuna itäsisiperianlaikoihin ollen taulukossa esitetyistä rodusta kaukaisinta sukua itäsisiperianlaikoille.

Breeder Tool ja geenitiedon hyödyntäminen tulevaisuudessa

MyDogDNA Breeder™ on kasvattajan työkalu, jota voidaan käyttää kasvatustyön apuvälineenä muiden valintakriteerien rinnalla. Breeder Tool -työkalun avulla on mahdollista tunnistaa jalostusyhdistelmät, jotka ylläpitävät tai jopa lisäävät rodun perinnöllistä monimuotoisuutta. Breeder Tool -työkalu tarjoaa testattujen koirien yhdistelmiä, joissa koirat ovat perimältään mahdollisimman erilaisia eivätkä kanna samoja testattuja tautimutaatioita.

Toivomme voivamme palvella itäsisiperianlaikojen harrastajia entistä paremmin myös tulevaisuudessa. Pyrimme jatkossakin tarjoamaan kehittyvän ja ajantasaisesti päivittyvän tiedonlähteen rodun

geenitestitiedon ja perinnöllisen monimuotoisuustilanteen seuraamiseksi. Jatkamme myös ajankohtaisen koiragenetiikan tutkimuksen sekä rodun kannata kiinnostavien tutkimusprojektien seuraamista.

Artikkelin kirjoittaja: Leena Honkanen

Kirjoittaja työskentelee tieteellisenä asiantuntijana yrityksessä Genoscooper Laboratories Oy.